

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1938

THÈSE

N°

345

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PRÉSENTÉE PAR

Léon-Louis BARBIER

Né le 23 Mai 1909, à PARIS

Ancien Interne des Hôpitaux de Paris

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE

DES CYPHOSES CONGÉNITALES

BRACHYSPONDYLIE

PLATYSPONDYLIE GÉNÉRALISÉE

*Président : M. OMBRÉDANNE, Professeur*

PARIS

LIBRAIRIE LOUIS ARNETTE

2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

1938



FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

---

ANNÉE 1938

THÈSE

N° .....

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PRÉSENTÉE PAR

**Léon-Louis BARBIER**

Né le 23 Mai 1909, à PARIS

Ancien Interne des Hôpitaux de Paris

---

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE

DES CYPHOSES CONGÉNITALES

BRACHYSPONDYLIE

PLATYSPONDYLIE GÉNÉRALISÉE

---

*Président : M. OMBRÉDANNE, Professeur*

---

PARIS

LIBRAIRIE LOUIS ARNETTE  
2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

1938

## I. — Professeurs

|                                                                     |               |
|---------------------------------------------------------------------|---------------|
| Anatomie .....                                                      | MM.           |
| Physiologie .....                                                   | ROUVIERE.     |
| Physique médicale .....                                             | Léon BINET.   |
| Chimie médicale .....                                               | STROHL.       |
| Bactériologie .....                                                 | POLONOVSKI.   |
| Parasitologie et histoire naturelle médicale .....                  | Robert DEBRE. |
| Pathologie médicale et générale .....                               | BRUMPT.       |
| Pathologie médicale .....                                           | BAUDOUIN.     |
| Pathologie chirurgicale .....                                       | ABRAMI.       |
| Anatomie pathologique .....                                         | CHEVASSU.     |
| Histologie .....                                                    | LEROUX.       |
| Pharmacologie et matière médicale .....                             | CHAMPY.       |
| Thérapeutique .....                                                 | TIFFENEAU.    |
| Hygiène et médecine préventive .....                                | HARVIER.      |
| Médecine légale .....                                               | TANON.        |
| Histoire de la médecine et de la chirurgie .....                    | BALTHAZARD.   |
|                                                                     | LAIGNEL.      |
|                                                                     | LAVASTINE.    |
| Pathologie expérimentale et comparée .....                          | FIESSINGER.   |
| Hydrologie thérapeutique et climatologie .....                      | CHIRAY.       |
|                                                                     | LOEPER.       |
| Clinique médicale .....                                             | CARNOT.       |
|                                                                     | Marcel LABBE. |
|                                                                     | CLERC.        |
| Hygiène et clinique de la première enfance .....                    | LEREBOULLET.  |
| Clinique des maladies des enfants .....                             | NOBECOURT.    |
| Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale ..... | H. CLAUDE.    |
| Clinique des maladies cutanées et syphilitiques .....               | GOUGEROT.     |
| Clinique des maladies du système nerveux .....                      | GUILLAIN.     |
| Clinique des maladies infectieuses .....                            | LEMIERRE.     |
|                                                                     | CUNEO.        |
| Clinique chirurgicale .....                                         | GOSSET.       |
|                                                                     | GREGOIRE.     |
| Clinique ophtalmologique .....                                      | LENORMANT.    |
| Clinique urologique .....                                           | TERRIEN.      |
|                                                                     | MARION.       |
| Clinique d'accouchements .....                                      | LEVY-SOLAL.   |
|                                                                     | COUVELAIRE.   |
| Clinique gynécologique .....                                        | JEANNIN.      |
| Clinique chirurgicale infantile et orthopédie .....                 | MOCQUOT.      |
| Clinique thérapeutique médicale .....                               | OMBREDANNE.   |
| Clinique oto-rhino-laryngologique .....                             | RATHERY.      |
| Clinique thérapeutique chirurgicale .....                           | LEMAITRE.     |
| Clinique propédeutique .....                                        | Pierre DUVAL. |
| Clinique de la Tuberculose .....                                    | VILLARET.     |
| Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte .....                | BEZANÇON.     |
| Clinique cardiologie .....                                          | MATHIEU.      |
| Assistance médico-sociale .....                                     | LAUBRY.       |
|                                                                     | CROUZON.      |
|                                                                     | HOVELACQUE.   |
| Professeurs sans chaire .....                                       | MULON.        |
|                                                                     | OLIVIER.      |
|                                                                     | VERNE.        |

## II. — Agrégés en exercice

|                    |                          |                          |
|--------------------|--------------------------|--------------------------|
| MM.                |                          | MM.                      |
| AMELINE .....      | Pathologie chirurgicale. | DE GAUDART               |
| BARIETY .....      | Pathologie médicale.     | D'ALLAINES ..            |
| BENARD Henri. .... | Pathologie médicale.     | GAYET .....              |
| BERNARD Et. ....   | Pathologie médicale.     | DE GENNES ...            |
| BEZANÇON (J.) .... | Hydrologie.              | GIROUD .....             |
| BOULIN .....       | Pathologie médicale.     | HAGUENAU ....            |
| BULLIARD .....     | Histologie.              | HALPHEN .....            |
| CATHALA .....      | Pathologie médicale.     | HAZARD .....             |
| COSTE .....        | Pathologie médicale.     | HUGUENIN .....           |
| CHEVALLIER .....   | Pathologie médicale.     | JOANNON .....            |
| DOGNON .....       | Physique.                | LACOMME .....            |
| FUNCK .....        |                          | LANTUEJOUL ..            |
| ERENTANO ...       | Pathologie chirurgicale. | LAROCHE Guy.             |
| FEY .....          | Urologie.                | LAVIER .....             |
| GAILLARD .....     | Parasitologie.           | LELONG .....             |
| GASTINEL ....      | Bactériologie.           |                          |
|                    |                          | Pathologie chirurgicale. |
|                    |                          | Physiologie.             |
|                    |                          | Pathologie médicale.     |
|                    |                          | Histologie.              |
|                    |                          | Pathologie médicale.     |
|                    |                          | Oto-rhino-laryngologie.  |
|                    |                          | Pharmacologie.           |
|                    |                          | Anatomie pathologique.   |
|                    |                          | Hygiène.                 |
|                    |                          | Obstétrique.             |
|                    |                          | Obstétrique.             |
|                    |                          | Pathologie médicale.     |
|                    |                          | Parasitologie.           |
|                    |                          | Pathologie médicale.     |

| MM.                          |                            |
|------------------------------|----------------------------|
| LEMAIRE .....                | Pathologie expérimentale.  |
| LEYEUF .....                 | Pathologie chirurgicale.   |
| LEVY (M <sup>re</sup> J.) .. | Pharmacologie.             |
| LEVY-VALENSI ..              | Neurologie et Psychiatrie. |
| MENEGAUX ....                | Pathologie chirurgicale.   |
| MOLLARET ....                | Pathologie médicale.       |
| MOREAU .....                 | Pathologie médicale.       |
| MOULONGUET ..                | Pathologie chirurgicale.   |
| MOUQUIN .....                | Pathologie médicale.       |
| PETIT-                       |                            |
| DUTAILLIS .....              | Pathologie chirurgicale.   |

| MM.            |                           |
|----------------|---------------------------|
| PIEDELIEVRE .. | Médecine légale           |
| PORTES .....   | Obstétrique.              |
| RENARD (L.) .. | Ophthalmologie.           |
| RICHET .....   | Physiologie.              |
| SANNIE .....   | Chimie biologique.        |
| SENEQUE .....  | Pathologie chirurgicale.  |
| TROISIER ..... | Pathologie expérimentale. |
| TURPIN .....   | Pathologie médicale.      |
| VIGNES .....   | Obstétrique.              |
| WILMOTH .....  | Pathologie chirurgicale.  |

### III. — Agrégés rappelés à l'exercice pour le service des examens

| MM.           |                          |
|---------------|--------------------------|
| ALGLAVE ..... | Pathologie chirurgicale. |
| BUSQUET ..... | Pharmacologie.           |
| CHAILLEY-     |                          |
| BERT .....    | Physiologie.             |

| MM.            |                          |
|----------------|--------------------------|
| LARDENNOIS ..  | Pathologie chirurgicale. |
| VAUDESAL ....  | Obstétrique.             |
| LE LORIER .... | Obstétrique.             |
| SCHWARTZ ....  | Pathologie chirurgicale. |

### IV. — Agrégés chargés de cours de clinique annexe à titre permanent

| MM.            |                     |
|----------------|---------------------|
| ALAJOUANINE .. | } Clinique médicale |
| AUBERTIN ....  |                     |
| FRULE .....    |                     |
| CHABROL .....  |                     |
| DONZELOT ....  |                     |
| DUVOIR .....   |                     |
| LIAN .....     |                     |
| PASTEUR .....  |                     |
| VALLERY-       |                     |
| RADOT .....    |                     |
| SEZARY .....   |                     |

| MM.            |                         |
|----------------|-------------------------|
| BASSET .....   | } Clinique chirurgicale |
| BROCC .....    |                         |
| CADENAT ....   |                         |
| GATELLIER .... |                         |
| MOURE .....    |                         |
| QUENU .....    |                         |
| VELTER .....   |                         |
| ECALLE .....   | } Clinique obstétricale |
| METZGER .....  |                         |

### V. — Chargés de cours

| MM.                   |                      |
|-----------------------|----------------------|
| CHAILLET-BERT, agrégé | Education physique.  |
| LEDoux-LEBARD .....   | Radiologie clinique. |
| RUPPE .....           | Stomatologie.        |
| WEIL-HALLE .....      | Puériculture.        |

*Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.*



A MON PERE

A MA MERE

A MON FRERE

*Qui est aussi l'ami des jours fastes et  
néfastes.*

A MES COLLEGUES DE L'INTERNAT

*Avec lesquels j'ai passé mes plus belles  
années.*

A MES AMIS

A mon Maître et Président de Thèse

**Monsieur le Professeur OMBREDANNE**

Professeur de Clinique chirurgicale infantile  
Chirurgien de l'Hôpital des Enfants-Malades

**A Monsieur le Docteur M.-P. LANCE**  
**Assistant d'orthopédie à l'Hôpital des Enfants-Malades**  
**Membre de l'Académie de Chirurgie**

A mes Maîtres dans les Hôpitaux

### **Stage**

Monsieur le Professeur DELBET

Monsieur le Professeur WIDAL

Monsieur le Docteur Louis RAMOND

### **Externat**

Monsieur le Docteur BAUMGARTNER

Monsieur le Docteur COMTE

Monsieur le Docteur BENSAUDE

Monsieur le Docteur FEVRE

Monsieur le Docteur MAY

Monsieur le Professeur NOBECOURT

### **Internat**

Monsieur le Professeur Agrégé BASSET

Monsieur le Professeur Agrégé AMELINE

Monsieur le Docteur BAUMGARTNER

Monsieur le Docteur BANZET

Monsieur le Docteur TOUPET

Monsieur le Professeur OMBREDANNE

## Définition et limites de notre étude

On appelle cyphoses congénitales, celles qui dépendent d'une altération vertébrale survenue pendant la vie intra-utérine. La cyphose n'est pas reconnue, en général, à la naissance, mais seulement quand l'enfant commence à marcher. L'importance des lésions vertébrales, l'association fréquente d'autres malformations osseuses, imposent le diagnostic d'affection congénitale.

Nous laisserons délibérément de côté, croyant le problème résolu, les anomalies de différenciations représentées par les fusions vertébrales. A la lecture des nombreux travaux publiés sur ce sujet, nous croyons la question jugée : qu'il s'agisse de manque de différenciation des protovertèbres ou d'agénésie des disques, le résultat est un bloc partiel ou complet de plusieurs vertèbres, dont le diagnostic sinon clinique, du moins radiologique est aisé.

Beaucoup plus intéressante est la question de l'agénésie du corps vertébral, qui a fait couler beaucoup d'encre.

Le terme d'agénésie peut sembler tendancieux à certains, c'est « dysgénésie » qu'il faudrait dire.

Quoi qu'il en soit, c'est une malformation curieuse du corps vertébral qui attire d'abord l'attention de l'orthopédiste.

— tantôt un seul, ou un petit nombre de corps vertébraux sont de taille réduite : il s'agit d'un microspondyle, et l'affection a été désignée sous le nom de Brachyspondylie.

— tantôt toutes les vertèbres sont touchées : elles sont uniformément élargies et aplaties, et cet aspect a été nommé, par Lance, Platyspondylie généralisée.

Platyspondylie est un terme créé par Putti en 1910, pour

désigner une malformation congénitale localisée d'une vertèbre.

Ce terme a été repris par Lance, en 1927, pour désigner d'autres aspects d'aplatissements du rachis, qui sont aussi des malformations congénitales du même ordre.

On a depuis abusé de l'emploi de ce terme, et nommé Platypondylie généralisée, toutes les images de colonne vertébrale constituée de vertèbres plus ou moins aplaties.

La fortune qu'a rencontré cette erreur de terminologie est telle qu'il serait illusoire de chercher soit à la combattre, soit à vouloir imposer un néologisme compliqué.

Nous pensons que le mot a peu d'importance, si le diagnostic réel de la maladie a été posé.

## Plan du travail

Nous étudierons donc deux aspects bien différents (à tous les points de vue) de cyphoses congénitales :

### 1° Les brachyspondylies congénitales.

Localisées à un ou un petit nombre de segments vertébraux.

### 2° Les platyspondylies généralisées.

Groupe très disparate, où la cyphose est peut-être le seul élément qui justifie leur étude dans un même chapitre. Il associe, en effet :

a) *Les malformations congénitales à type de platyspondylies généralisées pures* (type Lance), où toutes les vertèbres sont aplaties et élargies.

b) *Les dystrophies osseuses congénitales avec platyspondylie généralisée*, où toutes les vertèbres sont atteintes d'un processus à la fois destructif et constructif, qui donne à l'image rachidienne un aspect qui ne rappelle souvent, que de loin, les images du premier type.

c) *Les platyspondylies généralisées secondaires* à un ramollissement osseux, parfois localisé au rachis, d'autres fois, étendu à tout le squelette.

Nous verrons que de tels aspects ressemblent souvent de bien près au premier type.

Nous essaierons d'en donner une explication plausible.



PREMIÈRE PARTIE

*LA BRACHYSPONDYLIE*



## Terminologie

Nous adoptons le terme de brachyspondylie afin qu'il s'harmonise à celui de platyspondylie, créé par Putti.

## Définition

Le brachy — ou microspondyle est une vertèbre dont le corps est réduit dans toutes ses dimensions.

## Etude clinique

L'affection n'est pas reconnue à la naissance. L'enfant n'est amené à l'orthopédiste que lorsque, ayant fait ses premiers pas, les parents ont remarqué la déformation de sa colonne vertébrale.

Dans quelques cas même, la cyphose, qui n'est souvent qu'une déformation secondaire, produite par l'adaptation du rachis, n'apparaît que durant la seconde enfance.

Nous verrons que le diagnostic d'une telle lésion peut devenir épineux lorsqu'elle ne se manifeste qu'à la puberté, simulant une cyphose des adolescents, une épiphysite de croissance.

Dans la majorité des cas cependant, la voussure du dos ne tarde pas à se produire, et l'on examine un enfant de 2 à 3 ans porteur de cyphose de grand rayon.

Une analyse détaillée de cette cyphose permet de lui reconnaître un certain nombre de caractères.

— **INSPECTION.** C'est une cyphose *angulaire*, dont le sommet siège volontiers au niveau de la charnière dorso-lombaire. Il

est intéressant de remarquer à ce propos, que l'embryologie nous apprend que l'ossification du rachis commence par la région dorso-lombaire, et se termine aux régions cervicales et sacro-lombaires.

— Il n'existe pas de courbures de compensation.

— C'est une cyphose souple, facilement réductible.

— Elle est pure (cas de Lance — *Revue d'Orthopédie*, janvier 1923), (cas de Harrenstein — *Zentralblatt für Chirurgie*, 1929);

— ou associée à une déviation latérale qui peut prédominer (cas de Gebhardt — *Archiv. für Orthopédie*), (cas de Rokitsansky — *Handbuch der Spec. path. anat.*, 1844).

— LA PALPATION des apophyses épineuses permet souvent de percevoir une, parfois plusieurs apophyses épineuses saillantes au niveau de la gibbosité, lorsque l'on suit du doigt la ligne régulière des épines. Ce signe ne doit pas être interprété d'emblée comme le témoin d'une subluxation vertébrale. Le caractère nettement angulaire de la cyphose s'y oppose.

— LA PERCUSSION des apophyses est indolente. Le sujet n'éprouve d'ailleurs ni douleur spontanée, ni fatigabilité, ni douleur à distance.

L'enfant paraît normal par ailleurs. Cependant, un examen détaillé du rachis, de tout le squelette, de l'organisme entier est nécessaire, ainsi qu'une étude radiologique complète.

## Etude radiologique

### 1° LE MICROSPONDYLE (fig. 2).

C'est une vertèbre réduite et généralement en retrait de la colonne des corps vertébraux.

a) Il s'agit le plus souvent de L I.

b) *Le corps* est petit, mais régulier.

Il reproduit dans sa forme, un corps vertébral normal.

Ses limites sont nettes.

La texture du tissu spongieux normale.

Son opacité régulière, semblable à celle des corps vertébraux voisins, comparable à celle de toute vertèbre saine.

c) *Les apophyses articulaires, les apophyses transverses, les lames et les épineuses*, sont également d'aspect radiologique normal, et ne paraissent pas prendre part au processus de réduction harmonieuse du corps vertébral. Il s'agit donc manifestement d'une malformation purement corporeale. Cependant, des malformations peuvent atteindre aussi ces éléments :

- aplasie des apophyses transverses,
- synostose des articulaires,
- schisis de l'arc postérieur.

d) *Le canal rachidien* ne semble pas diminué de calibre.

La face postérieure du microspondyle est au sommet d'une courbure, et ne paraît pas faire une saillie notable.

Il paraît subluxé en arrière, plus qu'il ne l'est en réalité. Ceci est dû à une véritable agénésie de la moitié antérieure de la vertèbre. Nous verrons que l'embryologie peut très bien expliquer une telle anomalie.

Là encore, cette affirmation ne doit pas être généralisée. Une subluxation véritable du corps vertébral avec saillie postérieure de l'épineuse entraînant une diminution de calibre du canal rachidien peut s'observer. On sait la tolérance de la moelle à ces écrasements lents et chroniques.

## 2° LES VERTÈBRES VOISINES.

a) *Dans les cas isolés.* — La colonne vertébrale présente un aspect normal. Mise à part la longue cyphose angulaire, que la déficience d'un de ses éléments suffit à expliquer, chaque corps vertébral, chaque disque présente l'opacité et les dimensions habituelles.

Cependant, les vertèbres contiguës à l'élément aplasique affectent des déformations, qu'une adaptation purement mécanique a façonnées.

Chacune d'elle bascule en avant. Elles n'arrivent pas toujours au contact. Parfois, elles y parviennent, restant séparées cependant par l'épaisseur d'un disque normal.

La projection de leurs faces opposées affecte alors sur le cliché de profil une forme franchement angulaire, donnant à l'image vertébrale une surface pentagonale.

Parallèlement à cette déformation, le microspondyle paraît avoir usé ses deux angles antérieurs et prend une forme ovoïde.

Deux radiographies d'un même malade, prises à 10 ans d'intervalle, nous montreront bien la réalité de cette interprétation.

**OBS. 1.** — Nem... Rob... (Malade du Docteur Lance).

**Fig. 1.** — Photographie de l'enfant, âgé de 3 ans, en 1921.

**Fig. 2.** — Radiographie de profil de sa colonne lombaire en 1921.

**Fig. 3.** — Radiographie en 1931.



**Fig. 1.**

b) *Dans les cas multiples.* — Deux, trois, rarement un plus grand nombre de vertèbres peuvent être atteintes, et généralement les vertèbres touchées sont contiguës.

L'exemple nous en est fourni par une deuxième observation de notre Maître, le Dr Lance, dont les collections de radiographies sont d'une richesse merveilleuse. Il s'agit d'une



Fig. 2.



Fig. 3.

malade dont l'observation a été publiée dans la *Revue d'Orthopédie* (janvier 1923, p. 55).

Nous reproduisons ici le calque de profil.

**OBS. 2.** — Tal... Bernadette, 8 ans (fig. 4).

Gibbosité angulaire et médiane, datant de la naissance, et en voie d'aggravation.

La radiographie montre une microspondylie de D XII et L I.

### **Les malformations vertébrales associées d'un autre ordre**

a) *Spina bifida occulta* de L4 L5. — Mais la constatation d'une telle anomalie est fréquente. L'ossification des arcs

postérieurs n'est souvent pas terminée à la naissance, notamment dans la région sacro-lombaire.



Fig. 4.

b) *Platyspondylie* localisée associée au spina de L4 L5. Quoique d'observation moins courante, c'est encore une anomalie non exceptionnelle, puisque Marziani l'aurait rencontrée dans 17 % des cas de spina-bifida.

c) *Sacralisation, lombalisation, métamérisation des arcs du sacrum.* — La fréquence plus ou moins grande de chacune de ces anomalies, peut faire considérer leur association avec la brachyspondylie comme une éventualité fortuite.

d) Plus intéressantes sont les *associations avec des malformations plus rares*. Bien que le nombre de nos observations soit relativement restreint, nous allons insister un peu sur les caractères qu'elles présentent :

En reprenant notre observation 2, et en étudiant maintenant la radiographie de face (fig. 5), nous constatons, sur le calque les anomalies suivantes :



Fig. 5.

Les vertèbres réduites étant  $D_{12}$  et  $L_1$ , nous constatons sous cette incidence :

1° Que  $D_{12}$  affecte une forme en diabolo, en lentille bi-concave, et que ses faces latérales débordent nettement la ligne des bords latéraux du rachis.

Nul ne saurait refuser à cet aspect, le nom de platyspondylie.

2° Nous remarquons que  $L_1$  et  $L_2$  sont fusionnées par leurs bords latéraux, et qu'elles présentent aussi, d'une part, une réduction notable de hauteur (d'autant plus appréciable qu'il s'agit de vertèbres lombaires).

$L_3$  au contraire reprend la lignée des vertèbres normales.

Il semble donc bien que nous nous trouvions, ici, en présence d'une association de :

— brachyspondylie,

- platyspondylie,
- fusion vertébrale.

\*  
\*\*

Une observation que nous empruntons à Harrenstein (*Zentralblatt für Orthop. chir.* 1929) nous fournit l'exemple de l'association de brachyspondylie avec platyspondylie (fig. 6 et 7).

Nous constatons de haut en bas :

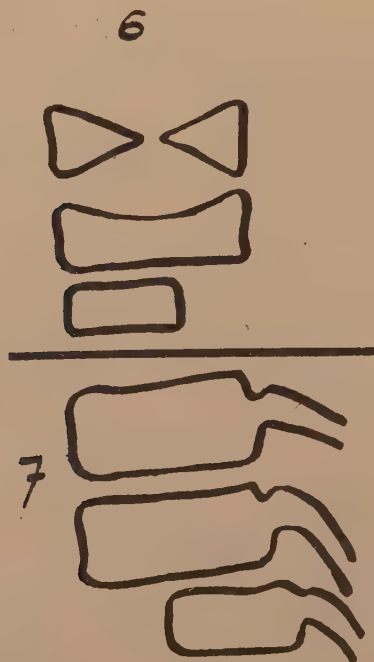


Fig. 6 et 7.

1° Deux hémivertèbres opposées par le sommet (platyspondylie, type 2 de Lance, c'est-à-dire, élargissement du corps par somatoschisis).

2° Une vertèbre aplatie, à face supérieure nettement concave

(platyspondylie type 3 de Lance, la concavité des faces étant considérée comme l'ébauche d'un schisis).

3° Une vertèbre nettement réduite et de plus, ici, subluxée nettement en arrière.

\*  
\*\*

Une double observation du Docteur Lance enfin, est des plus intéressante.

**OBS. 3.** — Il s'agit ici d'une microspondylie avec subluxation des hanches, appartenant à deux enfants d'une même famille.

L'étude de leur subluxation sera reprise au chapitre suivant.

**ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX.** — Nos deux enfants sont Ch... Aux... (garçon), âgé de 16 ans, et Jan... Aux... (fille), âgée de 9 ans et demie. Une autre fille, âgée de 17 ans, ne présente aucune malformation.

La mère est bien portante. N'a pas eu d'autre grossesse. Pas de fausse-couche.

Le père, également bien portant, a un oncle qui « balance en marchant » depuis son enfance.

Une de ses sœurs présente également un « balancement des hanches » depuis sa naissance et aurait présenté une déviation rachidienne qui a nécessité le port d'un corset.

Nous n'avons pu malheureusement les examiner et ne pouvons que supposer une subluxation des hanches chez chacun d'eux.

**I.** — Ch... Aux..., âgé de 16 ans, est né à terme. L'accouchement fut normal. Il avait un double pied bot varus équin congénital. Il a marché à 16 mois. La dentition et la parole sont apparues à leurs dates normales.

Les parents ne se sont aperçus de la cyphose qu'à l'âge de 6 ans.

Actuellement, il présente une cyphose angulaire réductible, ses pieds sont normaux, ses têtes fémorales en place.

Sa taille est de 1 m. 51. Il pèse 42 kilos.

**II.** — Jan... Au ..., âgée de 9 ans et demi. Est née à terme et paraissait normale. Elle a commencé à marcher à 15 mois.

Les parents n'ont remarqué rien d'anormal jusqu'à l'an dernier, où sont apparus :



Fig. 8.

— le balancement des hanches,  
— la cyphose progressivement croissante.  
Elle présente actuellement :

- une double surélévation des omoplates ;
- une cyphose dorso-lombaire angulaire réductible avec légère scoliose et gibbosité costale postérieure droite dans la flexion ;
- un léger déhanchement, plus marqué à droite, mais sans Trendelenbourg.

Le raccourcissement des membres inférieurs atteint cependant :

- 1 cm. à droite ; 2 cm. 1/2 à gauche.

Les recherches de laboratoire, pratiquées chez ces enfants, ont montré une réaction de Wassermann négative et une calcémie normale.

L'ÉTUDE DE LEURS RADIOGRAPHIES VERTÉBRALES élargit encore le cadre des malformations associées à la brachyspondylie.

*De face.* (Fig. 8) Ch. Aux... *a)* Il existe une vertèbre rudimentaire entre D 11 et D 12. Elle possède des apophyses transverses rudimentaires. Elle est réduite en hauteur. Sa largeur n'est pas diminuée. Elle semble presque fusionnée avec ses voisines, simple apparence due à l'obliquité des rayons.

*b)* L'ensemble du rachis présente une scoliose à triple courbure, et les vertèbres sont notoirement diminuées de hauteur et élargies, réalisant un type de platyspondylie généralisée, que notre Maître Lance a si bien décrit en 1937.

Notons que ces vertèbres ont des faces concaves et que les disques sont de hauteur exagérée.

*c)* Les trois premières lombaires affectent une malformation complexe :

→ Elles sont disposées en demi-cercle à convexité gauche. Plus nettement élargies que les autres vertèbres, mais plus hautes, elles présentent toutes les trois une large déhiscence de leur arc postérieur. Leurs disques semblent avoir presque complètement disparu : il existe une ébauche de séparation entre  $L_2$  et  $L_3$  sur le bord gauche ; en tout cas une fusion incontestable, avec continuité des travées osseuses, existe sur le côté gauche de  $L_1$  et  $L_2$ .

*De profil* (fig. 9). Ch. Aux...

a) La vertèbre supplémentaire se présente comme rudimentaire, subluxée en arrière. C'est un microspondyle. Voici donc une brachyspondylie localisée sur une vertèbre surnuméraire.



Fig. 9. — *Erratum* : La vertèbre réduite, doit être située à la place de la vertèbre sus-jacente, et vice-versa.

b) Les vertèbres sus et sous-jacentes viennent en contact en avant.

c) Les segments rachidiens quasi rectilignes qui convergent vers le microspondyle dessinent une angulation notable.

d)  $L_1$  et  $L_2$  paraissent soudées.  $L_3$ , par contre, est séparée de  $L_2$  par un disque de hauteur très réduite.



Fig. 10.

Fig. 11.

*De face.* — Jan. Aux... (fig. 10). — D<sub>9</sub> est aplatie, mais non élargie. Les disques sus et sous-jacents paraissent écrasés.

D<sub>10</sub> présente un somatoschisis presque complet : ses faces supérieure et inférieure sont très concaves.

*De profil* (fig. 11). D<sub>9</sub> présente un type schématique de microspondyle, sur la description duquel nous n'allons pas revenir.

Nous ne reproduisons ces deux dernières radios, qui n'enrichissent pas notre chapitre des malformations vertébrales associées, que pour souligner le caractère familial de l'affection.

Nous allons au chapitre suivant donner les radios des hanches de ces deux malades, ce qui va élargir le cadre des malformations osseuses à distance.

### **Autres malformations osseuses**

Ces malformations multiples ont été depuis longtemps décrites.

Leur énumération serait fastidieuse. Nous ne ferons que rappeler les anomalies costales (fusion, anomalies numériques, asymétrie) les malformations congénitales frappant la ceinture scapulaire (surélévation congénitale de l'omoplate) la ceinture pelvienne (luxation des hanches) les pieds bots, les malformations viscérales, des organes génitaux, etc...

Nous tenons cependant à ce sujet, à présenter les radiographies des deux enfants qui ont fait l'objet de notre dernière observation.

Fig. 12 Ch... Aux...

Fig. 13 Jan... Aux...

Ces images sont comparables. On y remarque :

1° Un acétabulum évasé, nettement érodé au niveau du plafond. Les contours en sont flous et ouatés.

2° Une subluxation des têtes fémorales, marquée par le début de rupture du cintre cervico-obturateur (surtout nette sur la radio de Ch...) par une élévation de la tête au-dessus de la ligne horizontale qui unit les cartilages en Y.

3° Un aspect floconneux, surtout net chez Ja... de l'épiphyse fémorale supérieure et du conjugal, rappelant un aspect d'ostéochondrite, une de ces « malacies locales » à laquelle Calvé attacha son nom.

4° Mais ce qui frappe de prime abord, et si nous n'en parlons qu'en dernier, c'est pour lui donner un plus grand développe-

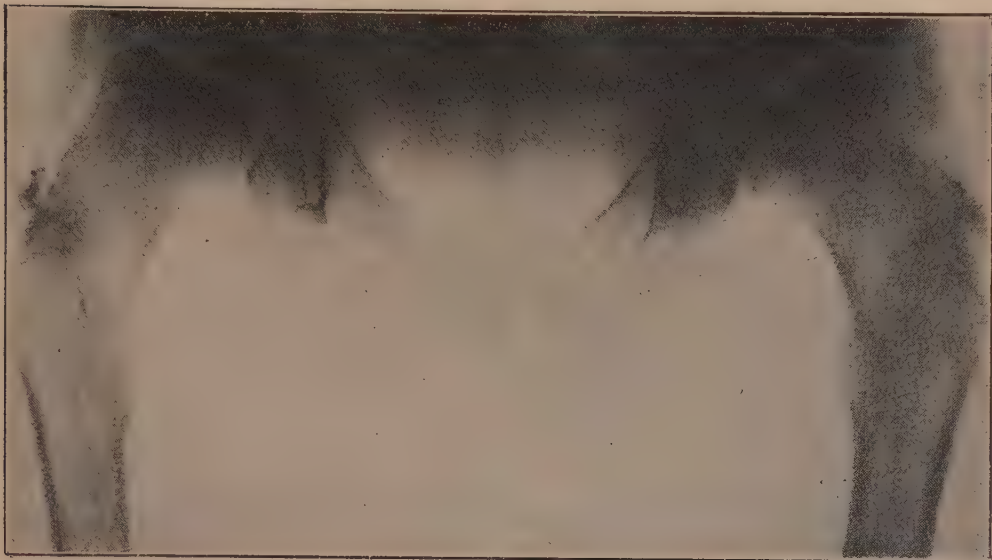


Fig. 12.

ment, c'est l'aspect si anormal des cols fémoraux. Identique chez les deux malades, particulièrement frappant au fémur droit de Ch..., c'est un « col en hachette » de forme grossièrement trapézoïdalé, à grande base supérieure, en coxa valga.

Cela nous a beaucoup intrigué lorsque, pour mettre le comble à notre surprise, nous avons retrouvé la même image dans un article de Ruggles (*American Journal of Roentgenology*, 1931) intitulé « Nanisme par trouble de développement épiphysaire ».

La radiographie qu'il donne reproduit à un tel point les nôtres (mise à part l'absence d'épiphyse fémorale supérieure à 15 ans, alors que celle-ci apparaît à 6 mois !) que le bassin aussi leur est comparable. Ruggles insiste sur la forme évasée du détroit supérieur « en verre à vin », effaçant les saillies des surfaces quadrilatères, qu'il oppose à la forme habituelle « en coupe de champagne ».

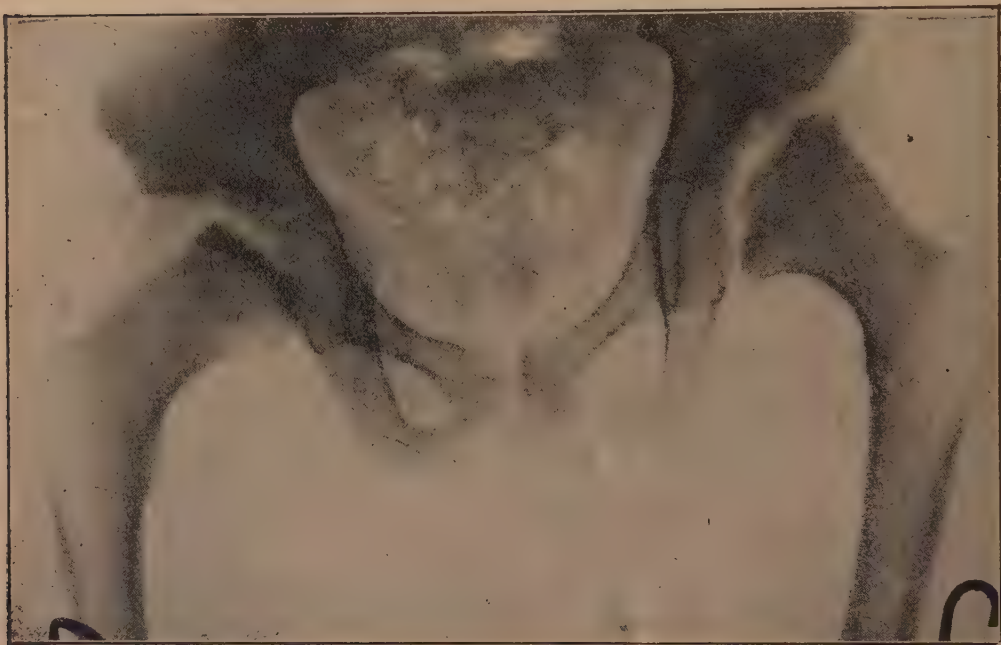


Fig. 13.

Son travail mérite donc d'être résumé ici :

Il rapporte 7 cas de maladies familiales, du type de la maladie décrite par Morquio, en 1929, appartenant à deux familles. Les photos qu'il donne de ses sujets ressemblent étonnamment à celles des malades de Morquio.

Ce sont des nains gibbeux, à grosse tête, sternum proéminent, genu valgum bilatéral. Ils ont de grosses épiphyses, une grande laxité articulaire. Leur intelligence est normale.

Les radiographies qu'il donne en grand nombre montrent de profondes modifications du développement épiphysaire, marquées par d'importants retards dans l'apparition des noyaux d'ossification et de grosses modifications du cartilage conjugal.

Les corps vertébraux sont larges et aplatis, de contour irrégulier. Les disques sont aussi épais que les corps. Certaines vertèbres sont de dimension réduite, en coin antérieur entraînant une déformation en cyphose du rachis.

Nous voici loin semble-t-il, de la microspondylie, et des malformations congénitales que nous étudions dans ce chapitre.

Cependant, à reprendre les radiographies de colonne vertébrale de nos deux enfants (Ch... et Jan... Aux...) nous remarquons maintenant, notamment sur le profil de Ja... que les vertèbres sont de contours irréguliers. Ch... a des vertèbres à contours nets, mais aplaties, et nous en avons fait une platyspondylie généralisée (type 3 de Lance).

De tels rapports ne sauraient être l'effet du hasard. Pour expliquer l'aspect irrégulier des vertèbres et les anomalies des coxo-fémorales, nous ne saurions admettre l'hypothèse dans nos cas d'une épiphysite vertébrale, associée à une ostéochondrite de la hanche.

N'y a-t-il pas une parenté entre ces deux séries de cas, apparemment si dissemblables ?

Nous reviendrons sur ce point.

Mais nous devons d'abord exposer, afin de faciliter la compréhension du sujet, les théories modernes sur le développement du rachis, et les conclusions qui en ont été tirées relativement à l'apparition des malformations congénitales des vertèbres

## Les malformations régionales

Avant d'aborder l'embryologie, il convient encore de rappeler que certaines observations comportent la description de curieuses malformations associées :

— Une observation de Ducroquet (*Soc. de Pédiatrie*, 9 février 1929, p. 113) nous apprend qu'un enfant Del... Jacques, âgé de 2 ans, porteur depuis la naissance d'une gibbosité lombaire angulaire, présentait à ce niveau un *nœvus pigmentaire* et pileux.

La radiographie montra des anomalies importantes du rachis, puisque D 9, D 10, D 11 et D 12 étaient échancrées en avant en diabolo (exagération de l'aspect normal, due à l'orifice d'entrée du pédicule vasculaire) et que L1 était un *microspondyle*, basculé sous la 12<sup>e</sup> dorsale. Il n'existait pas de *spina-bifida occulta*.

Une telle association témoigne bien d'un vice de différenciation régionale (cutanée et vasculaire). Nous serions impardonnable de n'en point faire état, nous qui avons si souvent entendu notre Maître le Professeur Ombredanne, attirer l'attention des élèves sur la constante association de signes d'aplasie régionale dans tous les cas de malformation congénitale que nous voyons affluer à la consultation des Enfants Malades.

## Embryologie des corps vertébraux

La première ébauche osseuse de l'embryon est celle de la colonne vertébrale. :

APPARITION DE LA CHORDE (1<sup>er</sup> mois).

Très tôt, en effet, chez l'embryon de 2 mm., la chorde dorsale (V. Baer) ou notochorde (R. Owen) se détache de l'endoderme.

Il se constitue une plaque dorsale, puis une gouttière, puis un cordon plein sur toute la longueur de l'embryon.

DIFFÉRENCIATION DE L'ÉBAUCHE MEMBRANEUSE DU RACHIS.

A la cinquième semaine, cette chorde, d'origine endodermi-

que, s'enveloppe d'une couche mésodermique. A cette fin, les segments mésodermiques latéraux (somites) pairs et symétriques, au nombre de 37 de chaque côté, se sont divisés en deux.

Ce sont les moitiés internes qui constituent de chaque côté de la chorde, les ébauches du corps vertébral : protovertèbres ou sclérotomes, les moitiés externes constituant les éléments musculaires. Le nombre de ces ébauches est plus élevé que celui de nos vertèbres définitives, et ne leur correspond nullement. Pour y arriver, une fusion va s'établir entre tous les segments :

a) *Dans le sens transversal.* — Les deux noyaux mésenchymateux latéraux, d'abord séparés par la chorde prolongée en avant et en arrière par le septum périchordal, finissent par se fusionner. Ceci entraîne la régression de la partie vertébrale de la chorde, qui persistera seulement dans le noyau gélatineux des disques.

b) *Dans le sens longitudinal.* — Tous les noyaux d'un même côté s'unissent entre eux, réalisant à cette phase une colonne membraneuse où toute trace de segmentation a disparu.

Il va sans dire que tous ces temps, arbitrairement divisés pour la facilité d'exposition sont intriqués.

#### SEGMENTATION DE L'ÉBAUCHE MEMBRANEUSE.

Une nouvelle segmentation atteint la colonne membraneuse. Cette segmentation ne correspond pas aux somites, ni par conséquent aux protovertèbres.

Chacune des ébauches définitives prend la place de la moitié inférieure de la protovertèbre sus-jacente et de la moitié supérieure de la protovertèbre sous-jacente.

#### PHASE CARTILAGINEUSE (2<sup>e</sup> mois).

Des noyaux cartilagineux apparaissent dans chacune de ces ébauches membraneuses définitives.

La zone de fissuration qui a séparé chacune d'elles se remplit de tissu mésenchymateux, et constitue l'ébauche de l'anneau discal.

La notochorde poursuit sa transformation régressive. Elle disparaît des segments cartilagineux. Dans chaque zone inter-

vertébrale, les cellules endothéliales qui la constituent se gonflent, deviennent vacuolaires, et s'entourent de substance mucoïde.

PHASE D'OSSIFICATION (3<sup>e</sup> mois).

L'ossification de la colonne vertébrale résulte de la pénétration de chacun des segments cartilagineux par les ébauches vasculaires. Ceci se fait dès la dixième semaine, chez l'embryon de 57 mm. (Schmorl et Junghans). Il existe 3 points d'ossification (fait important à signaler) :

— Deux points antérieurs, en avant de la chorde, qui se fusionnent rapidement;

— Un point postérieur, derrière la chorde, qui disparaît précocement.

Un cartilage de conjugaison frontal sépare d'abord les points antérieurs du point postérieur.

### Pathogénie de la microspondylie

En nous reportant aux travaux classiques (Schmorl et Junghans) et au travail de notre Maître Lance (sur le diagnostic des platyspondylies congénitales. Platyspondylie et microspondylie. Leur signification embryologique) nous apprenons que *les anomalies du stade membraneux* sont des anomalies graves. Elles sont capables :

— par anomalie de segmentation de la colonne membraneuse de créer les blocs vertébraux, les vertèbres et hémivertèbres latérales surnuméraires.

— par anomalie de soudure des deux hémivertèbres membraneuses : le schisis, ou ébauche de schisis antérieur (platyspondylie des types 2 et 3 de Lance).

*Les anomalies du stade osseux* par contre, ne peuvent créer que des hémivertèbres antérieures ou postérieures, par absence d'un des noyaux d'ossification, que des microspondylies.

L'étude de nos observations ne nous permet pas d'accepter les interprétations classiques. Nous avons montré, à chacune

d'elles, combien nous avons été frappé de l'association fréquente de la microspondylie avec d'autres malformations osseuses, même extra-vertébrales :

Vertèbres surnuméraires, blocs vertébraux, platyspondylie, surélévation de l'omoplate, luxation congénitale de la hanche, pieds bots...

Nous ne parlons que de ce que nous avons vu. Nous ne voulons pas refaire une énumération complète.

*La microspondylie doit donc, elle aussi être considérée comme une anomalie grave, du stade membraneux.*

Nous irons plus loin, et le caractère familial d'une de nos observations nous permet de le faire : c'est une maladie du germe, familiale, sans doute héréditaire à la façon mendélienne, qui crée une microspondylie, comme elle peut créer toutes les autres malformations congénitales que nous constatons.

Une anomalie du stade osseux ne saurait expliquer non plus, les vices de différenciation régionale que soulignent certaines observations.

Il faut admettre qu'il s'agit d'une anomalie très précoce.

*Au stade osseux*, nous voyons des malformations beaucoup plus bénignes : la fréquente constatation du spina-bifida occulta lombo-sacré en est un témoignage.

Notre Maître Lance a eu raison de réfuter, à ce propos, la théorie de Putti, qui voulait voir dans la platyspondylie si souvent associée à cette malformation, une conséquence du défaut de soudure des arcs postérieurs.

La platyspondylie, comme il l'a montré, est une anomalie précoce.

Le spina-bifida occulta est une anomalie tardive. Peut-on même parler d'anomalie, quand nous constatons si souvent que l'ossification de l'arc postérieur ne se complète que dans les cinq premières années de la vie.

### Résumé

Dans le groupe des malformations congénitales du rachis, on rencontre souvent la brachyspondylie.

Cette brachyspondylie peut être pure ou associée à des anomalies vertébrales, extra-vertébrales ou extra-osseuses.

L'étude l'embryologie du rachis, montre que la brachyspondylie dépend d'une altération survenue au stade membraneux de la colonne vertébrale.

DEUXIÈME PARTIE

*LA*

*PLATYSPONDYLIE GÉNÉRALISÉE*



# INTRODUCTION

## Historique

Dans un important mémoire sur les anomalies congénitales de la colonne vertébrale, Putti décrivit, en 1910, (in Fortschritte auf dem gebiete der Roentgenstrahlen) la platyspondylie. Ce néologisme, tiré de deux mots grecs, signifie vertèbre élargie. Putti désignait par là, l'étalement anormal du corps vertébral que l'on observe en des cas de spina-bifida, c'est-à-dire en cas de non soudure des arcs postérieurs ou opistotoschisis. L'étalement du corps serait pour lui secondaire au schisis des arcs postérieurs qui ne maintiennent plus les éléments latéraux de la vertèbre.

En 1927, notre Maître Lance a bien montré que cette pathogénie ne saurait être admise. Ce n'est pas une anomalie tardive du stade osseux, l'opistotoschisis, qui est capable de produire une anomalie vertébrale, à un stade où l'ossification n'a plus qu'à envahir un moule cartilagineux définitif. Bien au contraire, la platyspondylie est primitive, c'est une anomalie du stade membraneux du rachis, et dans les cas où cette malformation s'accompagne d'un schisis postérieur, on doit admettre que celui-ci se produit à cause de l'étalement des masses latérales.

Lance a donné des exemples et une classification nouvelle de la malformation, que nous reproduisons brièvement :

— 1<sup>er</sup> *type* : corps vertébral anormalement étalé, avec rachischisis postérieur (c'est le type de Putti, fréquent à la 5<sup>e</sup> lombaire).

— 2<sup>e</sup> *type* : corps vertébral étalé et divisé en deux hémiver-

tèbres cunéiformes opposées par le sommet, avec ou sans rachischisis postérieur.

— *3° type* : corps vertébral étalé, aplati en son centre en lentille biconcave, séparé de ses voisins par des disques biconvexes plus haut que les disques normaux.

Cet aspect, nous citons toujours Lance, peut être limité à quelques vertèbres ou étendu à tout le rachis.

Lance ajoute que :

— *Le premier type* est souvent associé des anomalies de différenciation régionale (spina-bifida occulta).

— *Le deuxième type* est souvent multiple, associé à d'autres malformations de tout le rachis, ou à des anomalies de différenciation régionale.

— *Il n'ajoute rien au troisième type*, qu'il s'agisse de platyspondylie localisée ou généralisée.

### Conception personnelle

Avec Lance, nous pensons que la platyspondylie (quel que soit son type) est bien une anomalie précoce, du stade membraneux du rachis.

Mais nous irons plus loin que lui en affirmant que ces trois types ne correspondent pas exactement au même moment du stade membraneux.

Si le deuxième type répond bien aux débuts du stade membraneux du rachis, comme en témoignent les associations fréquentes avec des malformations contemporaines, telles que les anomalies numériques (stade de protovertèbres), les hémivertèbres en plus (stade du rachis membraneux à l'époque de la fusion des protovertèbres), les blocs vertébraux (stade de segmentation), les microspondyles (stade de constitution des vertèbres définitives), le premier et le troisième type (qui d'ailleurs sont purs) ne peuvent apparaître que lorsque les vertèbres membraneuses sont constituées.

Nous pensons d'ailleurs que ces aspects spéciaux correspondent à une anomalie non pas endogène de la vertèbre.

mais à une anomalie notochordale (régression insuffisante de la corde).

Nous verrons, en effet, que le *nucleus pulposus* y affecte constamment un volume inhabituel. Souvent la couronne discale conserve, par contre, sa hauteur normale.

Enfin, cette explication pathogénique ne saurait suffire à expliquer tous les aplatissements généralisés congénitaux des vertèbres.

À côté du type classique décrit par Lance, (anomalie rachidienne isolée, où la colonne vertébrale en son entier, semble constituée de disques biconcaves sombres, alternant avec des disques biconvexes clairs, anomalie comparable à toutes les autres « anomalies » par leur caractère de lésion définitive et fixée), on a décrit sous le nom de platyspondylie généralisée, et nous sommes bien incapable de trouver ni d'imposer une nouvelle terminologie, des malformations vertébrales d'un tout autre ordre.

L'aspect du rachis ne correspond nullement aux descriptions de Lance. Un examen complet du malade, des radiographies de tout le squelette, montrent d'une façon quasi constante, des modifications importantes.

Il ne nous semble pas d'ailleurs que tous ces cas puissent entrer dans un cadre unique.

Dans un certain nombre d'observations, nous sommes bien obligé de conclure à une dystrophie du squelette, dystrophie peut-être primitive, ou se présentant comme telle.

Dans d'autres cas, il s'agit au contraire, manifestement, de déformations squelettiques secondaires à un trouble humoral connu, catalogué du moins, l'ostéomalacie.

Tel sera donc le plan de la seconde partie de notre étude :

1° *Les platyspondylies généralisées congénitales*;

2° *Les dystrophies vertébrales congénitales*;

3° *Les ostéomalacies vertébrales congénitales*;



## CHAPITRE PREMIER

# Les platyspondylies généralisées congénitales

### Etude clinique

La malformation vertébrale, dont la traduction clinique est une cyphose, n'est pas, en général, reconnue à la naissance. Elle ne frappe l'attention des parents que lorsque l'enfant fait ses premiers pas. L'enfant est alors conduit à un orthopédiste, auquel se posera le diagnostic des cyphoses congénitales.

*Les antécédents* héréditaires sont capables d'étayer ce diagnostic.

Nous avons retrouvé dans quelques observations, la notion du mariage consanguin.

D'autres cas de malformations congénitales ne sont pas rares dans la famille; parmi les plus fréquentes, rappelons : les pieds bots, les luxations congénitales, la surélévation de l'omoplate.

*L'examen* du petit malade mettra en évidence les caractères particuliers de la cyphose.

C'est une cyphose dorso-lombaire, à grand rayon : elle intéresse le rachis dans son entier.

Elle est pure, sans déviation latérale associée.

La palpation, qui suit la ligne régulière des apophyses épineuses, ne rencontre ni saillie en marche d'escalier, ni trou épineux. Elle ne réveille aucune douleur.

L'étude des mouvements du rachis, enfin, révèle que cette

vaste cyphose est d'une réductibilité surprenante. Les manœuvres habituelles montrent bien cette mobilité anormale du rachis. La suspension de l'enfant à l'aide de la fronde de Glisson, la met en évidence encore mieux (voir les photographies du Mémoire de Lance).

*Un examen complet est nécessaire :*

- recherche minutieuse d'une luxation congénitale,
- recherche d'une surélévation de l'omoplate,
- examen des extrémités.

### **Etude radiologique**

La radiographie est cependant indispensable au diagnostic :

— *Tout le rachis est constitué de vertèbres aplaties, souvent décalcifiées.*

— *Leurs contours supérieur et inférieur sont concaves. Parfois cette concavité approche même du schisis.*

Cependant il est à remarquer que cette concavité est perceptible aussi bien sur les radiographies de face que sur le cliché de profil.

Ceci provient, à notre avis, de ce que, la platyspondylie généralisée n'a de commun avec les autres platyspondylies localisées que le nom.

Alors que dans ces dernières, l'aplatissement peut être considéré comme un schisis, ou une ébauche de schisis antérieur, dans le cas qui nous occupe, l'aplatissement et la concavité des faces sont en rapport avec une involution de la chorde.

— Les faces antérieures et postérieures, les lames, les épineuses, les articulaires, sont normales, à contours nets, mais également claires.

— Les disques sont de hauteur augmentée. Et Lance, a pu dire que la hauteur des vertèbres et celle des disques se trouvaient inversées.

Lorsque l'on peut, comme nous l'avons fait, suivre l'évolution de l'affection à de longues années d'intervalle, on constate que la vertèbre tend à se développer, le disque à rentrer dans la norme. Une seule de ses constituantes conserve son impor-

tance première : le nucléus pulposus. Celui-ci reste volumineux, alors que la couronne discale prend la hauteur d'un disque normal.

Il encoche par conséquent les faces des vertèbres, et l'aspect du rachis platyspondylique se modifie.

— *La radiographie complète du squelette* est encore nécessaire, avant de pouvoir porter avec certitude le diagnostic de platyspondylie congénitale. Nous verrons, en effet, que certaines dystrophies ou maladies de l'embryon peuvent réaliser des aspects tout à fait semblables.

### Les recherches de laboratoire

Elles sont négatives. Ces enfants ne présentent pas de stigmates d'hérédo-syphilis. La réaction de Wassermann est négative chez eux et chez leurs parents.

Nous n'avons pas vu signaler de modifications de la teneur du sang en calcium, en phosphates.

Aucun auteur n'a rapporté encore de modification des réactions électriques des muscles, ni des chronaxies.

Ceci d'ailleurs, nous confirme dans notre opinion de l'apparition relativement tardive (deuxième mois de la vie embryonnaire) de l'affection qui détermine la platyspondylie généralisée, à un moment où les ébauches musculaires sont déjà constituées.

Si nous disons tardive, c'est par rapport aux autres malformations rachidiennes, qui sont déterminées dès le début du premier mois de la vie intra-utérine.

### OBSERVATION DE PLATYSPONDYLIE GENERALISEE

**OBS. 4.** — Ch... Cor... (déjà publié maintes fois, notamment en 1927 par le Docteur Lance, qui en fit une des observations princeps de la description de la platyspondylie généralisée).

C'est un garçon de 14 ans et 10 mois.

*Antécédents héréditaires.*

La mère est bien portante, on ne trouve rien dans la famille maternelle. La mère n'a eu que cet enfant et n'a jamais fait de fausse-couche.

Le père avait une luxation bilatérale des hanches. Parmi les six enfants de la famille du père, quatre présentaient une luxation congénitale des hanches.

Enfin, le père et la mère étaient cousins germains.

Le père est mort en 1923, avant la naissance de Ch..., d'une affection aiguë que nous n'avons pu faire préciser.

*Antécédents personnels.*

La grossesse a été normale. Aucune tentative ni menace d'avortement ne s'étant produites. L'accouchement s'est fait à terme, et fut normal. Le nouveau-né pesait à peine 5 livres. Il était manifestement en retard, avec une grosse tête, un corps malingre.

Cet enfant a été bien soigné, on l'a nourri au lait artificiel, avec administration de vitamines. La première dentition est apparue en temps normal. Cependant, il aurait été considéré comme un bel enfant, pas très gros d'ailleurs, souligne la mère, si elle ne s'était inquiétée du retard de la marche. Il fut examiné par un médecin très averti, le Docteur Chastel, qui constata un certain retard de développement, une absence de soudure des fontanelles et institua un traitement spécifique et opothérapique.

Il remarqua aussi que l'enfant présentait une double luxation congénitale des hanches, et un double pied bot talus valgus, une surélévation de l'omoplate droite, avec raccourcissement de 1 cm. de la clavicule droite.

L'enfant fut adressé au Docteur Lance, qui l'examina en 1925, et conduisit en même temps, avec succès, le traitement des malformations des hanches et des pieds.

Le traitement fut terminé à 38 mois. On voulut alors mettre l'enfant debout, mais l'éducation de la marche fut très difficile et très longue, puisqu'il ne put y parvenir qu'à l'âge de 5 ans.

D'ailleurs, les premiers essais de marche avaient fait apparaître une vaste cyphose dorso-lombaire, d'ailleurs facilement réductible par la mise en extension, comme le montrent les photographies reproduites dans l'article du Docteur Lance (fig. 14 et 15).

Lorsque la marche, grâce à un corset de celluloïd léger, put être reprise, l'enfant avançait courbé en avant, mais sans s'appuyer sur les cuisses.

Depuis 1931, la mère a remarqué que l'enfant prenait de l'embonpoint.

Il fut alors considéré comme un « déséquilibré glandulaire » et

traité en ce sens, d'une façon qui nous paraît très correcte (extraits thyroïdiens, perthymiques et hypophysaires, auxquels on ajouta l'ergosterol irradié).



Fig. 14.



Fig. 15.

Ce traitement ne paraît avoir eu aucune action sur l'évolution de l'adiposité, qui atteint actuellement des proportions énormes.

#### *Examen*

Photos de Ch... Cor... (à l'âge de 4 ans). Fig. 14 et 15.

*Habitus.*— C'est un enfant petit pour son âge (15 ans). Taille : 1 m. 27. Il est d'une obésité surprenante : poids, 50 k. 150.

La graisse est d'ailleurs localisée surtout en certains points : face, seins, abdomen et flancs, (sur lesquels elle imprime deux plis profonds), partie antéro-supérieure des cuisses. Il existe un genu valgum léger (pieds écartés de 5 cm.).

Face bouffie. Le visage plus âgé que ne le voudrait l'âge du malade. Le Docteur Azerad qui a examiné l'enfant et remarqué cet aspect, nous a fait constater la même allure sur les photographies de l'enfant à l'âge de 4 ans.

Il présente un rétrognatisme assez prononcé. L'arcade dentaire est petite : les dents se chevauchent, et on a dû, pour cela, en enlever. Mais elles semblent de bonne constitution. Elles ne sont ni transparentes ni gâtées. Il n'y a pas de tartre dentaire.

Le nez est large, ensellé à sa base. Les oreilles sont un peu décollées. Les yeux sont petits, normalement écartés. Les paupières sont normales. Il existe une ébauche de repli membraneux à l'angle interne de l'œil. Cils, sourcils et cheveux sont d'abondance et d'implantation normales.

*Le tronc* est court et large.

Debout, on est frappé, de face, par l'aspect globuleux du thorax. Les dernières côtes avoisinent la crête iliaque.

Les seins sont infiltrés et saillants.

Le thorax pointe en avant (thorax en carène).

Les doigts arrivent à la hauteur des rotules.

Les membres supérieurs pendent en position légèrement postérieure et légèrement arquée en parenthèse.

De profil, l'équilibre est bon. Mais il existe une cyphose dorsale supérieure à bref rayon, et une lordose lombaire légère.

De dos, il existe une légère scoliose à convexité gauche.

La mobilité du rachis, qui était autrefois si considérable, est actuellement très réduite dans tous les sens, notamment au niveau des segments dorsaux moyen et supérieur.

*La marche* est indolente. Elle se fait avec un balancement, mais sans Trendelenbourg. L'enfant est peu remuant. Une marche un peu longue l'essouffle.

Les membres présentent moins d'infiltration graisseuse. La force musculaire est satisfaisante.

On ne constate pas d'anomalie à type de micromélie rhizomélique.

Les péronés sont à deux travers de doigt de l'interligne du genou.

*Mensurations* : clavicules : 15 cm. à gauche, 14 cm. à droite, avec surélévation de l'omoplate droite, qui est un peu réduite de taille; bras : 33 cm.; avant-bras : 24 cm.; cuisses : 40 cm.; jambes : 39 cm.; empreinte plantaire : 23 cm.

*L'examen des mouvements* les montre partout d'ampleur normale. Au niveau des hanches, témoignant de la luxation ancienne, on trouve encore abduction et rotation interne limitées.

*Les mains* ne présentent ni brachymélie métapodiale ni dévia-

tion « en trident ». Les ongles sont normaux. Cependant les phalanges semblent présenter une certaine laxité articulaire.

*Les pieds*, par contre, présentent une déformation quasi symétrique, à type de pied plat réductible, avec hallux valgus bilatéral.

L'enfant souffre de fréquentes entorses et dans la tibio-tarsienne, au repos, on trouve facilement le choc de l'astragale, ce qui, aux dires de notre ami Pol Le Cœur, serait une constatation banale, chez le tiers des sujets normaux.

#### *Examen général*

Tous les viscères paraissent sains. L'enfant ne présente pas de goître. Les testicules sont en place. Les signes pubertaires sont nets (poils pubiens, mue de la voie).

*L'intelligence* est normale. Notre malade est actuellement élève d'un lycée provincial. Il suit avec succès les cours de seconde.

La mère ne se plaint que de son irritabilité facile et de sa paresse au travail.

#### *Les radiographies*

Colonne vertébrale : quatre radiographies, face et profil : deux de 1928, deux de 1938.

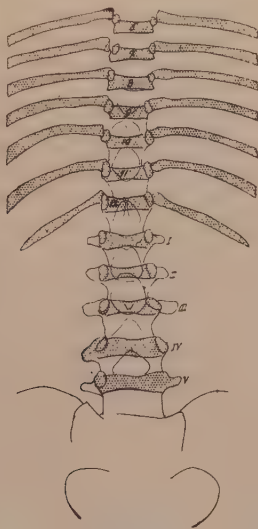


Fig. 16.

*En 1928, de face* (fig. 16). — Toutes les vertèbres sont aplaties. Elles ont une hauteur seulement égale à celle des disques. Leurs faces supérieure et inférieure sont concaves.

Le deuxième caractère frappant est leur transparence, égale à celle du disque. Il ne s'agit ici nullement de disques alternativement opaques et clairs, mais d'une échelle dont les barreaux équidistants sont les traits noirs des faces supérieure et inférieure des vertèbres.

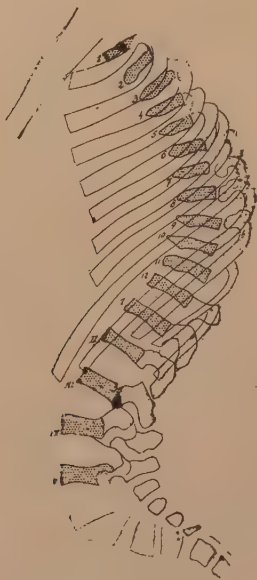


Fig. 17.

*En 1928, de profil (fig. 17).* — Les vertèbres apparaissent également aplaties. Leurs faces supérieure et inférieure sont, par contre, nettement concaves. Enfin, sur ces projections, les corps vertébraux paraissent un peu moins clairs que sur les clichés de face.

Les autres éléments de la vertèbre participent à la décalcification généralisée du rachis. Mais leurs dispositions anatomiques sont tout à fait normales.

*En 1938, de face (fig. 18).* — Les vertèbres sont moins hautes que des vertèbres normales, mais paraissent plus épaisses que sur les radios de 1928, par suite de l'apparition des épiphyses. Le rapport du diamètre vertical au diamètre transversal est augmenté. Les faces conservent leur aspect biconcave. Le tissu spongieux est clair et décalcifié. Les disques ne sont pas d'une hauteur anormale, sauf en leur centre, qui semble gonflé.

*En 1938, de profil (fig. 19).* — Les vertèbres sont nettement aplaties.

ties. Leurs contours restent nets. Tout comme sur les radios de 1928, la concavité des faces apparaît mieux sur la vue de profil.

Les faces, soulignées par des épiphyses épaisses, en plein développement, non encore soudées, sont nettement concaves.

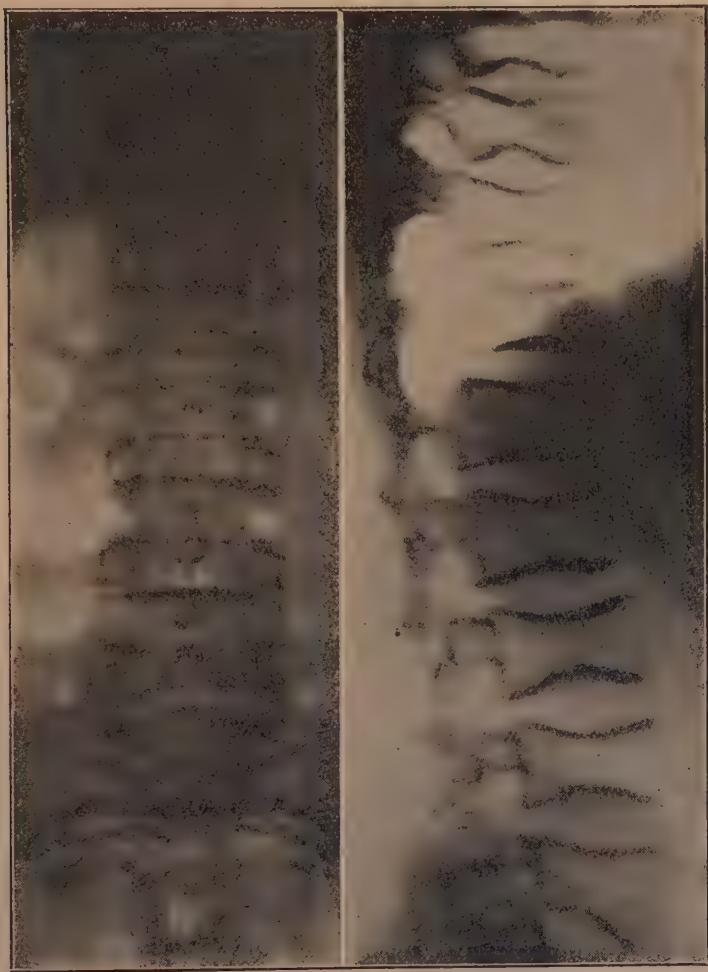


Fig. 18.

Fig. 19.

Mais tandis qu'en 1928, cette concavité était régulière, on constate, en 1938, plutôt une encoche des faces.

Le disque a une hauteur normale en avant et en arrière. Un peu en arrière de son centre, il semble gonflé en un noyau volumineux et arrondi, qui semble s'imprimer dans le corps vertébral.

Le tissu spongieux de la vertèbre est en effet toujours aussi clair et décalcifié qu'il l'était en 1928.

Nous avons radiographié récemment tout le squelette de l'enfant. Nous n'avons trouvé nulle part, malgré une étude minutieuse, d'anomalie ou de déformation (sauf aux hanches et au crâne).

*Les diaphyses* sont d'épaisseur normale. Leur corticale est régulière et amincie. Le tissu spongieux très clair, à disposition régulière.

*Les épiphyses* ne sont pas encore soudées. Elles sont normales dans leur forme, sauf au genou où se lit une augmentation légère du condyle et de la métaphyse fémorale du côté interne. Le cartilage conjugal est régulier, de limites nettes et précises. Les mains et les pieds sont normalement ossifiés. Cependant, sur les épiphyses et les os courts si lit aussi la décalcification qui atteint tout le squelette. Le tissu spongieux est d'une clarté surprenante, mais la disposition trabéculaire, qui y est devenue très apparente, est normale.

*Le crâne*, par contre, affecte une déformation spéciale, en oxybrachy-céphalie. Cependant l'épaisseur des os de la voûte et de la base est normale, mais leur transparence est augmentée.

La selle turcique y est de dimensions normales.

*Les hanches* présentent une déformation spéciale, consécutive à l'ancienne luxation congénitale réduite : Le col est court en antéflexion. Les fémurs sont en rotation externe. Les têtes sont volumineuses. A gauche elle semble avoir basculé en bas. Les trochanters sont massifs. Les diaphyses fémorales larges et trapues, à corticale épaisse, à tissu spongieux clair où se voient bien les trabécules osseux disposés suivant des lignes de force, qui semblent d'une grande solidité.

#### *Examens spéciaux (1938)*

Calcémie : 112 mgr. Phosphatémie : 2 gr. 50 (normal 1 gr. 70) augmentation peut-être en rapport avec une hypothyroïdie (Azerad).

Etude des chronaxies (Docteur Jacques Bernard) :

Frontal : 0 σ 36.

Fléchisseur du troisième doigt : 0 σ 36.

Extenseur du troisième doigt : 0 σ 28.

Jambier antérieur : 0 σ 20.

Jumeau externe : 0 σ 20.

qui sont des chiffres normaux.

## Formes cliniques de platyspondylie congénitale

A côté du type classique que nous avons décrit, nous croyons qu'il existe d'autres aspects de platyspondylie généralisée congénitale.

Ni cliniquement, ni radiologiquement, ces cas ne sont responsables au type schématique que nous venons de décrire.

Nous n'osons les rapprocher de lui que dans l'impossibilité où nous sommes de leur assigner une autre place dans le groupe des malformations congénitales du rachis.

### I. — PLATYSPONDYLIE GENERALISEE SANS CYPHOSE

**OBS. 5.** — Hon... R..., 21 ans, examiné en 1932. (Malade du Docteur Lance).

#### *Antécédents*

*Antécédents héréditaires.* — Père bien portant. La mère avait un frère (mort en 1936) qui présentait une déviation rachidienne depuis la naissance (tronc court, bras trop longs). Elle n'a pas fait de fausse-couche. Un frère de 23 ans est normal. On ne note pas de mariage consanguin dans la famille.

*Antécédents personnels.* — Né à terme. C'était un nouveau-né petit (3 livres et demie), mais apparemment normal. Jusqu'à 10 ans, rien ne parut suspect.

*Examen* (1937). Taille : 1 m. 36

*Habitus.* — C'est un adolescent de 20 ans qui se présente avec des membres de taille et d'aspect normaux, mais un tronc trop court.

Les doigts arrivent à l'interligne du genou, donnant au sujet une allure simiesque.

*De face.* — La tête est normale. Le cou est court. Le thorax est

élargi, pointe en avant (thorax en bréchet). L'abdomen est saillant. Les membres supérieurs sont normaux. Ils ne présentent aucune anomalie. Le jeu articulaire est normal.

Les membres inférieurs, par contre, présentent à considérer :

a) Un genu valgum léger, qui serait apparu à l'âge de 2 ans;

b) Une flexion (congénitale ?) des genoux qui n'arrivent pas à l'extension complète;

c) Des pieds plats.

*De profil et de dos*, le rachis paraît rectiligne, sans aucune des courbures physiologiques. Le sacrum est vertical. Les masses sacro-lombaires font une forte saillie. Cependant, le rachis est souple. Le bassin paraît étroit.

*Examen général.* — On ne relève rien d'anormal. La musculature est bonne. Les testicules sont normaux, et les signes pubertaires ont fait leur apparition. On ne sent pas de goître.

*Des examens de laboratoire* ont montré une calcémie un peu basse — 96 mm — une phosphatase normale. Les réactions de Wassermann et de Hecht se sont montrées négatives.

#### *Examen radiologique de la colonne vertébrale*

(Docteur Lance, 1932; malade âgé de 15 ans).

Il s'agit d'une platyspondylie généralisée : les corps vertébraux sont deux fois plus larges que hauts.

(Fig. 20). L'image ne correspond pas tout à fait à celle que nous avons donné comme caractéristique de la platyspondylie généralisée congénitale.

Cependant, outre l'aplatissement et l'élargissement des vertèbres, sur lesquels nous ne reviendrons pas, on remarque :

a) Qu'il n'existe pas d'épiphyes.

b) Entre les 5°, 6°, 7° et 8° dorsales, le disque est de hauteur et de forme normales. Cependant, au centre de ce disque existe un trait noir (calcification du disque ?);

c) Entre 8°, 9° et 10° dorsales, nous retrouvons, non pas l'aspect biconcave des vertèbres, mais une encoche des faces supérieure et inférieure. Cette encoche correspond, pour nous, à une antéposition du nucléus pulposus, ce qui suffit peut-être à expliquer que notre sujet ne présente pas de cyphose.

Une encoche analogue se distingue d'ailleurs fort bien sur toutes les vertèbres;

d) Enfin, la 5° et la 6° dorsales montrent une encoche de leur face antérieure, correspondant à l'encoche vasculaire des tout-petits.

#### *Examen radiologique du reste du squelette*

Il ne montre rien d'anormal.

Cette observation peut être rapprochée de celles qu'a publiées Nilssonne (*Acta Chirurgica Scandinavica*).

Il rapporte les cas de trois frères 19, 25 et 27 ans) dont l'allure générale ressemble à celle de notre malade :

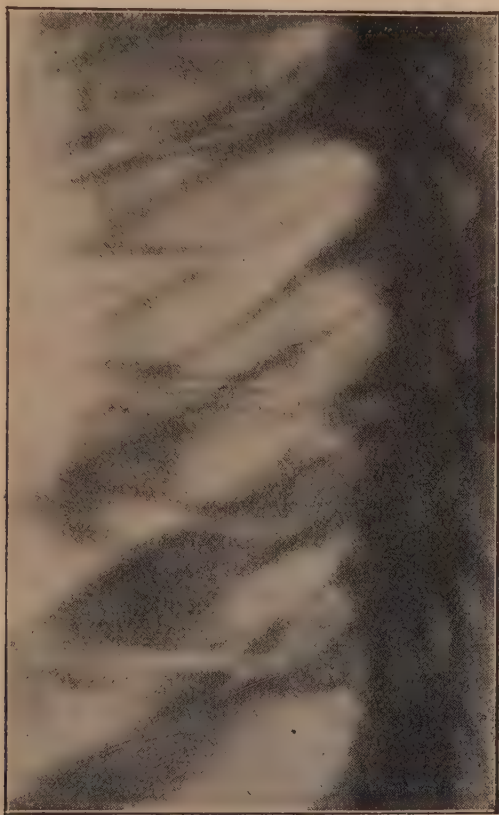


Fig. 20.

Ce sont des sujets petits, au tronc court, qui ne présentent que peu de modifications rachidiennes (légère scoliose, exagération des courbures normales) mais une limitation importante des mouvements du rachis.

Il ne signale rien d'autre, sinon un léger genu valgum de l'un d'eux.

Les radiographies de la colonne vertébrale montrent que les corps sont étalés et aplatis, à bords supérieurs et inférieurs inégaux. Ces radiographies sont presque superposables aux nôtres.

Nilsonne pense qu'il s'agit d'une anomalie congénitale du rachis ou d'une affection congénitale du rachis de nature inconnue.

## Discussion

S'agit-il, en effet, d'une malformation congénitale du rachis ?

— En effet, dans notre cas et dans ceux de Nilsonne, la révélation tardive de l'affection pourrait faire émettre l'hypothèse, d'une ostéochondrite vertébrale. Mais comment la croire généralisée à tout le rachis ?

— Une épiphysite de croissance pourrait donner les irrégularités des faces supérieure et inférieure que ces quatre cas montrent avec insistance.

Mais, en dehors du fait que, les malades de Nilsonne sont trop âgés pour cela, une telle épiphysite est incapable, elle aussi, d'expliquer l'étalement somatique.

— Le diagnostic le plus épineux est certes, celui de chondrodystrophie vertébrale localisée.

Nous pensons, comme Nilsonne, qu'il est imprudent de poser un tel diagnostic, quand rien d'autre ne rappelle la chondrodystrophie.

Nous concluons donc avec lui à une anomalie congénitale du rachis, à laquelle aucun autre nom que celui de platyspondylie généralisée congénitale ne convient mieux.

Nous avons assez répété déjà que ce mot de platyspondylie ne correspond, à notre sens, qu'à un aspect spécial étalé et aplati des vertèbres.

Quant au terme d'anomalie, il cache cette affection obscure qui entrave le développement de la vertèbre membraneuse, comme il provoque toutes les autres « malformations congénitales ».

## II. — PLATYSPONDYLIE GENERALISEE FAMILIALE

**OBS. 6.** — Il s'agit de deux sœurs, Ger... et Yv... Met... (Malades du Docteur Fèvre)

### *Antécédents héréditaires*

La mère est alcoolique, mais on ne relève rien d'anormal dans sa famille.

Le père, par contre, bien que normal lui-même, aurait eu trois frères atteints de « déformations vertébrales ».

La fille d'un de ses frères a des sclérotiques bleues. On ne note aucun mariage consanguin dans la famille.

Yv..., AGÉE DE 15 ANS 1/2

La grossesse et l'accouchement furent normaux.

La marche fut tardive (2 ans).

### *Examen (1937)*

*Habitus.* — Taille 1 m. 33. C'est une fille au thorax trop court, avec des membres normaux. Les doigts arrivent à un travers de doigt de l'interligne du genou.

*Tête* normale. Rien à signaler aux dents, à la voûte palatine, aux yeux. L'ouïe est normale.

*Tronc.* — Le thorax est globuleux, pointe en avant. L'abdomen est saillant.

De profil, l'équilibre est bon.

De dos :

a) Une double scoliose importante et fixée, à double courbure : dorsale droite avec grosse gibbosité costale; lombaire gauche. Cette scoliose est déséquilibrée, la chute à droite dépasse 40 mm.;

b) une cyphose dorso-lombaire modérée, masquée par la gibbosité costale.

*Membres supérieurs.* — Ils sont normaux, Les mensurations ont montré des chiffres normaux. Le jeu articulaire est normal.

*Membres inférieurs.* — Leurs segments sont également bien proportionnés. Il faut signaler cependant un genu valgum léger (4 cm. d'écart entre les pieds).

*L'examen général* ne révèle aucune anomalie viscérale. L'enfant ne présente aucun signe d'insuffisance glandulaire. Elle est réglée depuis l'âge de 13 ans. Le développement des seins et des poils pubiens est en rapport avec son âge.

GER... AGÉE DE 12 ANS 1/2

Grossesse et accouchement normaux.



Fig. 21.

Le début de la dentition, de la marche s'est fait en temps normal.

### *Examen (1937)*

*Habitus.* — Taille 1 m. 17. C'est une enfant petite, plutôt maigre. Elle est moins « tassée » que sa sœur. Cependant le tronc paraît court.

*Tête* normale. Les yeux sont un peu trop écartés. Les dents, la voûte palatine, les cheveux sont normaux.

*Tronc.* — De dos, on constate une légère scoliose à double courbure, supérieure dorsale droite, inférieure lombaire gauche, équilibrée.

De profil, une cyphose surtout dorsale supérieure, avec chute en arrière.

De face, le thorax est un peu saillant en avant, surtout dans sa partie supérieure et droite.

*Membres supérieurs.* — Les rapports des divers segments sont normaux. Diaphyses et épiphyses ne présentent rien d'anormal. L'étendue des mouvements est normale.

*Membres inférieurs.* — Les mensurations montrent des chiffres proportionnés. On constate un genu valgum léger et des pieds plats.

*L'examen général* est négatif. Aucune anomalie viscérale, ni glandulaire n'est remarquée. L'enfant n'est pas encore réglée, mais les seins et les poils pubiens sont en voie de développement.

### *Radiographies*

Les radiographies de la colonne vertébrale sont très comparables chez les deux sœurs (fig. 21).

Les vertèbres sont toutes anormalement larges. Leurs contours supérieur et inférieur concaves. La texture et l'opacité du tissu osseux normales. Nous ne retenons pas la torsion importante des corps vertébraux constatée chez les deux sœurs, torsion en rapport avec leur cypho-scoliose.

Nous remarquons, par contre, sur la radiographie de Ger..., une disposition particulière de  $D_3$  —  $D_4$ . Ces deux corps vertébraux paraissent subluxés à gauche et de taille réduite. Sur la radiographie de profil, par contre, l'hypothèse que nous avons faite de microspondylie associée ne se confirme pas.

Il s'agit d'une agénésie partielle de la moitié droite de ces deux corps vertébraux.

### III. — PLATYSPONDYLIE GENERALISEE AVEC BRACHYSPONDYLIE

**OBS. 2.** — Cette observation, outre qu'elle confirme le caractère familial de l'observation 6, nous montre la platyspondylie généralisée associée à la microspondylie.

Nous prions le lecteur de se reporter à cette observation, qui concerne le frère et la sœur (Ch... et Ja... Aux...). Nous avons noté, outre le microspondyle, l'existence d'un élargissement avec aplatissement vertébral, surtout net chez la sœur.

#### Conclusions

A parcourir la littérature, nous n'avons trouvé que peu de cas qui puissent être rapprochés des nôtres.

Nous avons dit que notre Maître Lance, avait déjà publié, le premier en 1927, avec un autre cas que nous n'avons pu revoir.

Tous ces malades nous ayant été fournis par M. Lance, le nombre de platyspondylies généralisées qu'il possède s'élève donc à 7.

Nous trouvons encore un cas de Marziani (chez un enfant présentant de nombreuses anomalies congénitales : régions épiphysaires hypoplasiques, mais sans dystrophie, luxation bilatérale en avant des os de la jambe).

— Un cas de Nové-Josserand et Pouzet, avec coxa-vara congénitale, métatarsus varus bilatéral et rachischisis postérieur des vertèbres cervicales.

Buchmann en apporte 5 nouveaux cas.

Parmi ces 5 cas, nous remarquons que 3 d'entre eux présentent d'autres malformations congénitales :

— l'un une luxation congénitale des hanches;

— l'autre une polydactylie;

— le troisième, qui a « un aspect myxœdémateux » (il ne donne pas le chiffre du métabolisme basal) présente un spina-bifida occulta étendu de D1 à D11.

Buchmann ajoute à cette liste le cas de Benoiste-Pilloire et Gourdon. Nous croyons que ce cas n'appartient pas aux platy-

spondylies congénitales, telles que nous les entendons ici, à savoir, sous l'aspect « anomalie vertébrale ».

Nous croyons que le trouble de l'ostéogénèse qui frappe la plupart des épiphyses doit faire rentrer ce cas dans les dystrophies congénitales que nous étudierons au chapitre suivant.

Au total, 14 cas nous paraissent indiscutables.

Nous nous basons pour faire ce diagnostic :

1° Avant tout sur l'aspect radiologique des vertèbres.

Nous avons soin d'éliminer les aspects semblables, associés à une maladie du squelette. L'ostéomalacie peut, en effet, donner des images très analogues. Mais nous verrons que le reste de l'examen fournit suffisamment d'arguments pour faire de la malformation rachidienne une adaptation secondaire.

2° Sur l'association à d'autres malformations congénitales du même ordre.

3° Sur la notion, souvent retrouvée, de l'existence de telles malformations dans la famille.



## CHAPITRE II

# Les dystrophies vertébrales congénitales

### Introduction

Il est bien entendu que nous étudierons dans ce chapitre que les dystrophies vertébrales généralisées.

La plus grande confusion règne dans ce domaine. Chacun, au gré de ses préférences, considère le problème, qui du point de vue clinique, qui du point de vue radiologique, qui du point de vue pathogénique.

C'est ainsi que les observations sont publiées sous les titres les plus divers : « formes frustes » d'achondroplasie, ou de chondrodystrophie, platyspondylie généralisée, nanisme par troubles du développement épiphysaire.

A la lecture de presque tous les travaux, et nous nous excusons d'avance des oublis involontaires que nous aurions pu faire, il semble bien pourtant qu'une entité spéciale se dégage.

C'est celle d'une maladie congénitale, souvent héréditaire et familiale de l'ossification, à laquelle s'est attaché à juste titre, le nom de Silfverskiöld.

Certes, nous avons retrouvé dans l'iconographie de la Salpêtrière, l'observation d'un malade d'Apert, qui nous a beaucoup intrigué et pourrait peut-être correspondre à cette curieuse affection.

Il s'agissait d'un malade de 30 ans, porteur d'une ankylose généralisée, qui présentait un aplatissement des extrémités des os longs des membres, un aplatissement irrégulier des vertèbres et une cinquième dorsale formée de deux hémicorps !

Peut-être ne faut-il voir dans cette dernière constatation

qu'une coïncidence. Elle est bien curieuse pourtant, et l'on est libre d'imaginer tous les rapports qui pourraient exister entre la « maladie des malformations congénitales » et celle qui nous occupe maintenant.

La première observation appartient à Silfverskiold, qui en 1925, puis 1926, rapporte dans « *Acta Radiologica* » un cas qu'il appelle « forme fruste de chondrodystrophie avec modifications simulant quelques-unes des malacies locales » puis quatre autres cas qu'il intitule « achondroplasie atypique ».

Depuis, les observations se sont multipliées. Celles qui firent le plus de bruit furent publiées par Morquio en 1929. Il s'agissait d'une maladie familiale atteignant 4 enfants sur 6, et qu'il appelle avec prudence « une forme de dystrophie osseuse familiale ».

Nous avons retrouvé 48 observations analogues.

Ce sont les cas de :

|                           |       |                        |       |
|---------------------------|-------|------------------------|-------|
| Silfverskiold. . . . .    | 5 cas | Benoiste - Pilloire et |       |
| Weill . . . . .           | 2 cas | Gourdon . . . . .      | 1 cas |
| Grudzinski . . . . .      | 2 cas | Marziani . . . . .     | 3 cas |
| Morquio . . . . .         | 4 cas | Kochs . . . . .        | 1 cas |
| Deutschlander . . . . .   | 1 cas | Meyer-Breunemann. . .  | 1 cas |
| Valentin . . . . .        | 2 cas | Evans . . . . .        | 2 cas |
| Denks . . . . .           | 1 cas | N. Coward . . . . .    | 2 cas |
| Goldstein et Nikivorov. . | 3 cas | Snoke . . . . .        | 4 cas |
| Campbell . . . . .        | 1 cas | Ellis . . . . .        | 1 cas |
| Ruggles . . . . .         | 3 cas | Seth Hirsch . . . . .  | 7 cas |
| Brailsford . . . . .      | 1 cas | Guérin et Lachapèle. . | 1 cas |

Un cas de Froelich et Vial, de Nancy, nous paraît douteux, peut-être à classer dans les platyspondylies congénitales.

Nous ajoutons 3 cas personnels.

Nous allons tenter de donner une description schématique de cette maladie spéciale.

Puis, nous montrerons les différences qu'elle présente avec les chondrodystrophies ou formes frustes de l'achondroplasie.

Nous montrerons enfin, quelles sont les hypothèses pathogéniques, bien incertaines, que nous envisageons.

## LA MALADIE DE SILFVERSKIOLD

La maladie de Silfverskiold paraît constituer une véritable entité clinique, et mérite de ce fait d'être individualisée.

Sa description repose sur les 48 cas que nous avons pu réunir, auxquels nous ajouterons 3 cas personnels. Nous réservant dans un chapitre ultérieur de préciser l'étiologie et la pathogénie de cette affection osseuse.

Nous aborderons d'emblée le chapitre clinique.

### Etude clinique

Tous les petits malades se ressemblent. Ils paraissent faire partie, comme l'a dit Ruggles « d'une même famille ». C'est assez dire que leur aspect est évocateur, pour qui l'a rencontré une fois.

*Habitus.* — Avant tout, il importe de préciser qu'il s'agit de nains et de nains disproportionnés.

Leur taille est d'environ 15 à 25 % au-dessous de celle des enfants normaux de même âge. Alors que la tête est normale, et même grosse, que les membres ont une longueur satisfaisante, le cou est court et large (sans qu'on rencontre pour cela le syndrome de Klippel-Feil) le thorax est globuleux, élargi et raccourci.

Dans la station debout, le tronc est incliné en avant, le menton parfois, vient à toucher la poitrine, comme si la tête volumineuse était entraînée par son poids.

Les membres supérieurs sont écartés en parenthèse, et rétablissent l'équilibre par leur rétro-position. Bien que le coude soit légèrement fléchi, les mains (en demi-pronation) arrivent au voisinage de l'interligne du genou.

L'abdomen est proéminent. Par suite du raccourcissement du tronc, les viscères semblent manquer de place. De plus, le bassin est basculé en avant, et le sacrum fait une forte saillie en arrière.

Les membres inférieurs sont en rotation externe : les trochanters en arrière. Les genoux légèrement fléchis offrent presque toujours à considérer un genu valgum léger, et les pieds sont plats.

Ces nains disproportionnés sont généralement intelligents. Notre malade (Ren... Mich...) était même particulièrement éveillé et espiègle.

Leurs organes génitaux ont un aspect et un volume normal. Ils n'ont subi aucun retard d'évolution. Ceci est la règle. Elle souffre cependant quelques exceptions, et dans un des cas rapporté dans la littérature, on note un crétin et un goîtreux.

La cyphose est enfin l'élément sur lequel nous terminerons cet exposé destiné à fixer l'aspect général de ces sujets. C'est une cyphose généralisée, courbe à grand rayon, souple et réductible.

### Etude analytique

Nous allons maintenant exposer successivement la description de chacun des segments corporels, cliniquement, puis radiologiquement.

1° *Le rachis*. — La cyphose est le signe capital. Elle est presque toujours souple et partiellement réductible, toujours à grand rayon. Le plus souvent c'est une cyphose dorsale. Elle est quelquefois compensée par une lordose légère cervicale et lombaire.

Les déformations restent pures ou presque pures. On note quelquefois une scoliose. Elle reste le plus souvent légère, équilibrée et réductible.

Ces déformations sont l'origine d'une gibbosité qui n'atteint jamais un très haut degré; mais qui néanmoins a des conséquences banales : par exemple, écartement d'une omoplate.

Dans l'ensemble, cependant, il faut noter qu'il s'agit d'une cyphose presque pure; elle constitue cliniquement l'essentiel de la déformation vertébrale.

Signalons que la mobilité vertébrale est conservée, mais réduite.

Accessoirement, le sacrum est souvent reporté en arrière, à angle droit sur la colonne lombaire.

2° *Le thorax* souffre de l'anomalie vertébrale. Il est large, évasé — souvent à pointe en avant, en bréchet.

Nous insistons sur le fait que les déformations rachitiques associées, si elles sont fréquentes, ne sont pas la règle, et que le rachitisme ne saurait expliquer la genèse et l'évolution du syndrome de Silfverskiöld.

3° *L'abdomen* est saillant en avant. Sa hauteur est diminuée, et le rebord costal est très voisin de la crête iliaque.

Il nous faut noter enfin, la fréquence des hernies, tant inguinales, qu'ombilicales.

4° *La tête* est grosse, et ce caractère a frappé tous les observateurs.

Le crâne est large et rond, quelquefois il est carré (Silfverskiöld). Il est assez courant d'avoir comme périmètre occipito-cranien, le chiffre de 52 cm. pour un enfant de 5 ans (normal 48 cm.).

La base du nez est excavée.

Le nez souvent étalé et élargi à la base.

Il en résulte un gros écartement des yeux, qui donne au visage un aspect lunaire.

Les yeux sont vifs et expressifs. Aucune anomalie n'a été signalée quant à l'iris ou au cristallin, ni au fond de l'œil.

Plusieurs descriptions cliniques insistent sur la carie dentaire. Elle n'est pas constante. Parfois il existe un certain retard de la dentition.

La voûte palatine est normale.

Notons, enfin, que les cheveux sont normalement implantés. Aussi bien sur le front que vers la nuque.

5° *Membres supérieurs*. — Aux membres, deux processus se font jour :

a) La tuméfaction des épiphyses;

b) La laxité articulaire.

Tous les membres sont frappés, mais les déformations sont irrégulières. De plus, on note parfois une légère asymétrie des segments osseux.

Le résultat de ces anomalies consiste surtout en une diminution de l'amplitude des mouvements articulaires.

— A l'épaule sont surtout réduits les mouvements d'anté, de rétropulsion et d'élévation.

Le plus souvent, les deux côtés sont atteints; parfois les mouvements restent libres dans une épaule et bloqués dans l'autre.

— Au coude, où les os sont plus près du tégument, on est souvent frappé par l'épaississement et la saillie d'un des condyles. Il en résulte dans l'extension : un varus ou un valgus plus ou moins accentué de l'avant-bras.

Une limitation de la flexion (souvent elle ne dépasse pas 90°).

Une diminution de la prono-supination.

Ici, encore, les deux coudes ne sont pas touchés de façon égale.

— Au poignet les épiphyses anti-brachiales sont nettement augmentées.

La colonne des osselets paraît souvent déficiente au simple palper.

— Les mains sont normales. Elles ne prennent pas l'aspect en trident.

Il n'y a aucune brachymélie métapodiale, c'est-à-dire aucun raccourcissement spécifique d'un des doigts. Les mouvements actifs sont normaux.

Ces caractères négatifs ont un très gros intérêt pour le diagnostic de certains types d'achondroplasie.

Pourtant, la laxité articulaire entraîne souvent l'hyperextension dorsale de la main et des doigts.

6° *Membres inférieurs*. — Les mêmes types lésionnels y proviennent de désordres très analogues.

a) Un membre inférieur est souvent raccourci par rapport à l'autre.

b) Le fémur est souvent court et infléchi (Silfverskiöld).

c) Le trochanter est souvent remonté des deux côtés. Il est parfois proéminent.

d) La coxa-vara est très fréquente.

e) La tête fémorale paraît en place.

Le jeu articulaire normal est partout diminué.

Hanches. — La limitation peut porter sur tous les mouvements, et particulièrement sur l'un d'eux :

— tantôt flexion,

— tantôt l'adduction.

Aux genoux, les épiphyses sont volumineuses.

Chez presque tous, il existe un genu valgum. Le genu varum est plus rare.

L'association des deux, chez le même malade est possible.

L'amplitude des mouvements articulaires est diminuée pour les mouvements physiologiques.

En revanche, il est facile de mettre en évidence des mouvements anormaux de latéralité ou de torsion.

A la jambe. — La tête du péroné reste nettement au-dessous de l'interligne articulaire; quelquefois elle est déjetée en arrière.

Aux cous-de-pied. — L'augmentation des épiphyses se traduit par l'existence d'un bourrelet.

7° *La marche.* — Là plus qu'ailleurs, la laxité ligamento musculaire est nette, permettant des mouvements d'une amplitude excessive et à l'examen du ballottement astragalien. On conçoit du fait de ces déformations, l'existence de gros troubles de la marche.

Elle a toujours été difficile. L'enfant ne se tenant pas debout volontiers, si même les premiers pas sont survenus à la date normale. Il marche les jambes écartées, à petits pas. Quelquefois, la laxité musculo articulaire est telle que le type affecté est celui de la démarche de canard. Le plus souvent, ces enfants demandent à être soutenus. Ils ont tendance, dans l'orthostatisme, à s'appuyer de leurs deux mains sur les genoux.

L'hypotonie musculaire rend compte pour une bonne part des troubles de la démarche. Elle est certainement responsable, en partie, de l'effacement de la voûte plantaire qui est notée dans quelques observations.

Mais, fait important, l'hypotonie ne s'accompagne ni d'atrophie, ni de modifications électriques.

### EN RÉSUMÉ

Ces symptômes cliniques capitaux indiquent l'existence d'un *syndrome dystrophique osseux généralisé*, ou quasi généralisé, ayant frappé avec élection les régions épiphysaires et la colonne vertébrale.

La symptomatologie générale est à peu près muette.

Il n'y a aucune altération du tégument ni des phanères. Il faut cependant noter qu'on a décrit des épaissements cutanés non œdémateux, très semblables à ceux qui annoncent l'installation d'une sclérodermie. Il en était ainsi chez Ren... Michel.

Ces gonflements durs et indolents se révèlent cependant évolutifs.

Rappelons qu'il n'y a pas de troubles de l'intelligence. Ni aucune altération neurologique systématisée.

Il n'y a aucun signe clinique de tétanie, ni d'hyperparathyroïdie. Dans le sang, les taux du calcium et du phosphore sont trouvés habituellement normaux (Morquio a noté l'hypocalcémie).

Insistons à nouveau sur le fait que le développement génital se fait bien, comme en témoignent les examens faits à plusieurs années d'intervalle.

Les autres glandes endocrines ne donnent aucun signe d'hyperactivité, ni de sommeil. Quand on a pu faire la mesure du métabolisme de base, il a été trouvé normal.

### Etude radiologique

Elle complète nécessairement les données de la clinique, tant du point de vue de la précision des lésions, que du caractère évolutif de la dystrophie.

Elle montre qu'il s'agit d'un trouble très général, portant aussi bien sur l'*ossification enchondrale* que sur l'*ossification périostique*.

La diffusion de ces lésions :

— d'une part imprime à la maladie de Silfverskiöld son autonomie;

— d'autre part, explique que l'excès même en une zone quelconque du processus dystrophique puisse donner à la maladie un cachet spécial et la rapprocher en apparence d'autres altérations osseuses, telles l'achondroplasie ou la dysplasie périostale.

#### I. — LA COLONNE VERTÉBRALE.

1° Les déformations suivant les courbures et la longueur sont déjà connues par l'examen clinique.

2° Tous les auteurs insistent sur la texture floue des vertèbres, aussi bien des corps que des apophyses.

Les contours sont, de ce fait, difficiles à définir, tantôt dans toute la colonne, plus souvent semble-t-il avec prédilection au cou et à la colonne lombaire. A la transparence excessive s'ajoute l'irrégularité des contours.

3° Ces modifications d'aspect général sont déterminées par des altérations de la dimension et de la forme de chaque vertèbre.

a) Dans l'ensemble, elles sont toutes élargies et aplaties. Cet aplatissement est tantôt généralisé à toute la colonne, plus souvent est maxima aux colonnes cervicale et lombaire. Les disques intervertébraux subissent un accroissement proportionnel de leur hauteur, dans les régions où la réduction vertébrale est la plus marquée (cou et région lombaire).

En outre, les vertèbres sont inégales dans leur dimension. Il est fréquent de voir une vertèbre plus petite, parfois même un véritable microspondyle entre deux vertèbres normales ou sub-normales. C'est souvent L1 qui est particulièrement petite, et qui se trouve être le point culminant de la cyphose. Ce sont ces inégalités qui ont fait parler à tort à notre avis, d'alignement défectueux (Brailsford).

6° Enfin, caractère capital à nos yeux, la vertèbre dystrophique est de forme irrégulière. Elle pousse parfois en avant un prolongement linguiforme (Tongue-Shaped des anglais).

Dans l'ensemble, il s'agit donc d'une vertèbre :

- ovoïde et aplatie, à grosse extrémité postérieure,
- élargie, bavant en avant,

— à texture osseuse floue,

— à contours irréguliers.

Il semble cependant que cet aspect si spécial ne soit pas univoque.

Nous pensons qu'il est le stade évolué, c'est-à-dire celui où le processus constructif, succédant au processus malacique intra-utérin, aura déterminé l'image définitive que nous révèle la radiographie de nos malades.

Une observation de Weill, nous permet de préciser notre pensée. Nous remarquons, en effet, sur l'épreuve de profil surtout, un aplatissement et un élargissement des vertèbres lombaires, tout à fait comparables à ceux des platyspondylies congénitales ou des ostéomalacies vertébrales congénitales. L'examen du segment dorsal, permet d'éliminer de tels diagnostics : le flou du tissu spongieux, les irrégularités des contours supérieurs et inférieurs, les dentelures et les ébauches de processus linguiformes en avant, manifestent l'existence de ce processus constructif surajouté dont nous faisons le caractère essentiel des manifestations dystrophiques qui nous occupent.

## II. — LE THORAX.

La déformation est plus évidente.

Les côtes sont épaisses, particulièrement aux extrémités antérieures et postérieures.

## III. — LE CRANE.

Il est à peu près intact (Morquio, Campbell).

Brailsford, dit « pas de grosses différences avec un crâne normal ».

Beaucoup d'autres signalent l'élargissement de la voûte et de la face.

La selle turcique a des dimensions normales dans toutes les observations. Ruggles pourtant signale une selle turcique petite, avec grosses clinoides.

## IV — LES MEMBRES.

C'est aux membres qu'il est le plus facile de déterminer les.

caractères spécifiques de l'affection. On y remarque un double processus :

— diaphysaire (ou membraneux),

— épiphysaire (ou enchondral).

a) LES DIAPHYSES sont plus courbes que normalement; elles sont parfois massives et raccourcies :

— la corticale est mince, et transparente, épaissie à la convexité de l'os;

— l'ossification périostique semble se faire par vagues, donnant à l'os de multiples contours;

— le tissu spongieux est flou et irrégulier : la trabéculature normale a disparu.

Avec l'âge, la calcification réapparaît; une trabéculature nouvelle se constitue, suivant le nouvel équilibre des forces.

Remarquons, pourtant, que les apophyses d'insertion musculaire ne prennent jamais un développement exagéré.

— b) LES EXTRÉMITÉS sont élargies, décalcifiées, irrégulières :

— *les noyaux d'ossification* sont profondément troublés dans leur date d'apparition. Plus souvent en retard (Silfverskiöld, Campbell, Morquio, Benoiste-Pilloire), d'autres fois en avance (Brailsford).

Assez fréquemment, la symétrie des lésions, qu'avait notée Morquio, ne se vérifie pas. Au carpe, on constate que l'ossification marque un retard plus grand d'un côté, ou bien que la rangée radiale est en retard sur la cubitale, ou bien encore c'est la rangée distale qui est en avance sur la proximale.

Dans l'ensemble : retard et asymétrie.

— *les épiphyses* subissent à la fois le ramollissement et le retard d'ossification.

Malaciques, elles sont claires aux rayons. La structure trabéculaire y est désordonnée ou disparaît. La forme de l'épiphyse est modifiée (Humérus varus, coxa vara, genu valgum avec aplatissement des condyles, écrasement de la poulie astragaliennne...). Le retard d'ossification n'y est pas moins apparent : l'épiphyse est parfois réduite à une mince bande irrégulière, frangée, dentellée. Dans quelques cas même, elle est morcelée;

d'ossification semble se faire par plusieurs points qui progressent isolément. D'autre fois, d'ailleurs, ce morcellement est secondaire.

— *Le cartilage conjugal* n'est pas élargi. Mais au lieu de dessiner une bande régulière et homogène, il est ondulé, inégal, parsemé de petits îlots osseux ; il n'est pas concave, cependant, mais assez souvent convexe vers l'épiphyse. Il émet dans les zones ostéoides de petites franges inégales sur lesquelles la fixation calcique est profondément troublée. Il paraît assez souvent épuiser rapidement sa « fertilité » : la synostose prématurée est fréquente.

— *La métaphyse* comme l'épiphyse est irrégulière élargie. On y voit des îlots osseux écartelés ; la zone d'ossification est haute et floue, nettement retardée.

— c) AU TOTAL : la dystrophie ne paraît pas spécialement membraneuse ou enchondrale. Tout se passe comme s'il s'agissait d'un trouble de la fixation calcique.

Remarquons, en passant, que cette anomalie ne s'accompagne pas d'une imprégnation excessive des parties molles en chaux ; leur transparence est normale sur les clichés.

Suivant les os atteints, on constate :

#### *Les Membres Inférieurs*

*A la hanche* : Le signe le plus habituellement rencontré est l'agrandissement dans tous les sens de la cavité cotyloïde.

— L'extrémité supérieure du fémur est très déformée.

Le noyau supérieur épiphysaire peut n'apparaître que sous l'aspect d'une mince lamelle plus ou moins confondue avec le col.

La coxa vara est habituelle.

C'est ici qu'on note avec le plus de fréquence les déformations osseuses dues aux ostéophytes.

Il n'y a pas de subluxation réelle.

— La ceinture pelvienne est touchée. En dehors de la rarefaction des branches ischiopubiennes, qui est notable, on a décrit un aspect « en verre à vin » du détroit supérieur rétréci, s'opposant à l'aspect normal « en coupe de champagne ».

La diaphyse fémorale est incurvée. Les corticales ont souvent un aspect feuilleté par opposition de couches d'origine périostique. Ces épaissements peuvent être nets sur le bord convexe par opposition à ceux du rachitisme.

*Extrémité inférieure du fémur.* — Le conjugal est flou. La ligne épiphysaire est ondulée ; sa hauteur reste le plus souvent normale. Ces aspects se combinent à un gros épaissement du condyle interne, avec aspect poreux de l'os, allant jusqu'à la fragmentation en plusieurs noyaux osseux.

*Les extrémités supérieures du tibia* ont un aspect analogue. L'apophyse tibiale antérieure est en retard (Silfverskiöld).

*Les rotules.* — Leur apex a été trouvé plusieurs fois séparé. (Silfverskiöld).

La patella bipartita est notée une fois (Grudzinski).

*Le péroné* est normal dans sa situation (Campbell), raccourci (Ruggles), ou allongé (Grudzinski).

*Le tarse et le métatarse* subissent souvent un retard d'ossification.

Il semble cependant que l'ossification du tarse soit en avance sur celle du carpe.

Parfois même, on note un noyau d'ossification supplémentaire.

Le calcanéum et l'astragale sont souvent déformés : aplatissement de la poulie astragaliennne.

Quelquefois, un métatarsien présente une épiphyse distale.

### *Les Membres Supérieurs*

Manifestent des troubles analogues. Les cavités glénoïdes sont poreuses. Il est souvent difficile d'en obtenir de bons clichés.

Le noyau épiphysaire est tantôt moins net, tantôt plus large qu'il le devrait.

Dans l'ensemble, la réticulation floue, les productions ostéophytiques, l'élargissement de la cavité articulaire rappellent les lésions coxales.

*Humérus.* — C'est l'image habituelle de l'os long, type Silfverskiöld.

La diaphyse est soufflée, irrégulière avec une corticale mince, cernée quelquefois d'un double, triple, ou quadruple contour.

La médullaire est large, en nid d'abeille.

*Au coude.* — Les noyaux condylien et radial sont le plus souvent présents.

On peut noter un petit noyau osseux supplémentaire au niveau de la trochlée (Silfverskiöld).

*Les os de l'avant-bras* n'ont rien de notable que l'inflexion l'une vers l'autre des extrémités articulaires inférieures du radius et du cubitus (Ruggles).

*Le carpe* a une ossification souvent retardée.

Les noyaux sont souvent petits, retardés, surtout dans la colonne radiale.

En revanche, on peut découvrir des noyaux supplémentaires.

*Le métacarpe.* — Les os sont souvent plus épais et plus courts qu'il n'est habituel (Campbell).

Les extrémités proximales sont souvent coniques, ont tendance à s'effiler vers le carpe.

A l'instar de Frangenheim, qui disait : une radio de la main suffit pour porter le diagnostic de chondrodystrophie, nous pourrions dire que le diagnostic de platyspondylie congénitale ne doit jamais être fait avant d'avoir fait une radiographie de la main.

*Les phalanges* ont un aspect semblable. Plus courtes et plus épaisses, elles ont tendance à prendre une forme tronconique à base proximale. Il n'est pas rare de trouver des épiphyses bipolaires aux métacarpiens et aux phalanges.

Tel est le tableau synthétique de la maladie de Silfverskiöld. Son évolution est presque toujours semblable à elle-même. L'enfant paraît normal à la naissance. C'est au moment et du fait des premiers pas que les lésions sont découvertes par les parents. Elles sont souvent prises pour du rachitisme. Mais leur allure particulière, leur persistance malgré les corrections apportées au régime obligent à réformer le diagnostic.

Quand la maladie est reconnue, elle évolue depuis déjà longtemps. Elle continue à évoluer frappant l'ossification enchondrale et l'ossification périostique.

Avec les années, les modifications squelettiques varient peu, quelle que soit la thérapeutique employée. Pour les uns, il y aurait tendance à la stabilisation lésionnelle. Les os se calcifient, perdent leur flou. La synostose épiphysaire se produit, malgré le retard d'apparition des noyaux d'ossification.

La santé générale n'est pas altérée et les sujets gardent leur allure générale dystrophique.

Ils sont pourtant, plus que tous les autres, fragiles, et beaucoup d'entre eux meurent dans l'enfance.

### Formes cliniques

On pourrait multiplier à l'extrême les formes cliniques. Nous nous en tiendrons aux principales, nous réservant de donner *in extenso* nos observations personnelles.

#### I. — FORME GENERALISEE COMPLETE

C'est la forme que nous avons décrite ci-dessus.

Nous en possédons un très beau cas :

**OBS. 7.** — Cette observation sera publiée *in extenso* dans les *Archives de Médecine des Enfants*. (Malade des Docteurs HUREZ et ORINSTEIN). Ren... Michel, entré à l'hôpital des Enfants Malades, dans le service du Professeur Nobécourt, salle Parrot, le 21 novembre 1937.

##### *Antécédents héréditaires*

Père : 30 ans, bien portant. Mère : 25 ans, bien portante. Elle a fait deux fausses-couches spontanées l'une avant, l'autre après la naissance de Michel. Aucun incident, aucune menace ni tentative d'avortement, ne se sont produits pendant la grossesse.

Elle a un autre enfant de 18 mois, bien portant.

La réaction de Bordet-Wassermann est négative chez le père et la mère.

Il n'y a pas de mariage consanguin dans la famille.

Aucun membre de la famille ne présente de difformité.

##### *Antécédents personnels*

Il est né le 21 novembre 1932, à terme.

Les parents ont remarqué que l'enfant avait une grosse tête.

Il aurait eu, à 9 mois, une fracture du bras droit causée par une chute. Cette fracture, pour laquelle on n'a pas fait de radiographie, aurait consolidé en quinze jours. Nous n'en trouvons pas trace actuellement.

La dentition, la marche, la parole ont débuté aux âges habituels.

A l'âge de 4 ans, frappés de l'aspect anormal de l'enfant (grosse tête, jambes arquées), les parents le montrent à un médecin, qui fait des injections de Sulfarsénol et une cure de rayons ultra-violet. Au cours d'une séance, et à d'autres reprises ensuite, l'enfant aurait présenté de la contracture des extrémités, à type de main d'accoucheur, et se serait plaint de douleurs, surtout aux extrémités. Il se plaint souvent de céphalée.

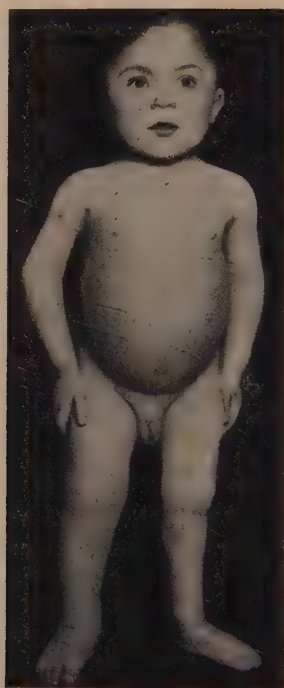


Fig. 22.

*Examen* (fig. 22, le 15 mars 1938, à 5 ans 3 mois).

*Aspect.* — L'enfant est petit pour son âge (89 cm. au lieu de 104 cm.). Il a une grosse tête, un cou large et court. Il se tient dif-

facilement debout, le tronc incliné en avant, les cuisses et jambes fléchies.

Il présente un nanisme disproportionné, à tronc court : les doigts arrivent aux genoux.

Le poids de 16 k. 400 est supérieur au poids moyen de l'âge (15 k. 800) — très supérieur au poids moyen pour la taille de 3 ans (12 k. 600).

Le périmètre thoracique à hauteur de l'appendice xiphoïde mesure 58 cm. (moyenne : 53 cm. à 5 ans, 49 cm. à 3 ans).

*Crâne.* — Large et rond (périmètre occipito-cranien : 52 cm., au lieu de 48/49 cm.).

Cheveux roux, normalement implantés.

Yeux larges et écartés (3 cm. 5).

Regard vif et expressif (l'enfant est espiègle et intelligent).

Base du nez excavée, nez étalé.

Il n'y a que 12 dents en mauvais état; voûte palatine normale.

*Tronc.* — Cyphose dorsale à grand rayon, souple et partiellement réductible, avec légère lordose cervico-dorsale, supérieure et lombaire.

Scoliose à double courbure, équilibrée et réductible (supérieure dorsale droite : flèche 1 cm.; inférieure lombaire gauche : flèche 0 cm. 8). Légère gibbosité thoracique droite, entraînant un écartement notable de l'omoplate de ce côté. Mobilité vertébrale très réduite.

*Thorax.* — Large, évasé, en cloche et pointant en avant : thorax en brèchet.

Chapelet costal.

*Membres supérieurs.* — a) Apparemment bien équilibré, mais à la mensuration légère asymétrie des segments osseux.

|                      | <i>droite</i> | <i>gauche</i> |
|----------------------|---------------|---------------|
| Clavicule . . . . .  | 9 cm. 5       | 8 cm.         |
| Bras . . . . .       | 16 cm.        | 18 cm.        |
| Avant-bras . . . . . | 13 cm,        | 13 cm.        |

b) Les épiphyses et les articulations sont très profondément touchées :

Epaules. — A droite, mouvements réduits, surtout l'anté et la rétropulsion.

A gauche, mouvements libres.

Coudes. — A droite : tuméfaction très importante du condyle externe, faisant une forte saillie en dehors et en arrière. Dans l'extension, avant-bras en varus prononcé.

La flexion dépasse à peine l'angle droit.

La supination est complète.

La pronation atteint 45°.

A gauche : tuméfaction du condyle externe et en extension, varus moins marqué qu'à droite.

La flexion atteint 140°.

La pronation est normale.

La supination incomplète, à 45°.

Poignets. — Epiphyses antibrachiales tuméfiées. La colonne radiale des osselets semble nettement déficiente au palper.

Mains. — Normales. Pas de brachymélie métapodiale. Doigts normaux. Leurs mouvements sont normaux, non exagérés.

Membres inférieurs. — a) Le malade sur le dos; le bassin d'aplomb, le membre inférieur gauche est plus long (à droite, 39 c. 5, à gauche 40 c. 5). La mensuration montre que le raccourcissement porte sur la cuisse droite :

|                  | droite | gauche |
|------------------|--------|--------|
| Cuisse . . . . . | 20,5   | 21,5   |
| Jambe . . . . .  | 19     | 19     |

Le trochanter est remonté de chaque côté, le col en coxavara, la tête en place.

b) Hypertrophies épiphysaires, avec diminution du jeu articulaire :

Hanches. — Au repos, elles sont en rotation externe, flexion et abduction normales; l'abduction limitée à la verticale; rotation interne réduite; rotation externe exagéré.

Genoux. — Epiphyses fémorales volumineuses — en léger genu varum à droite et genu valgum à gauche. Pas de modifications du jeu articulaire; mouvements de latéralité importants.

Cous-de-pieds. — Bourrelet sus-malléolaire, surtout net au niveau de la malléole péronière. Ballotement astragalien dans l'hyperextension.

Œdème important. — Le membre inférieur droit, apparu il y a deux mois environ; œdème dur prenant mal le godet, atténuant les saillies et méplats. Peau normale.

Marche. — Difficile, à petits pas, jambes écartées, avec inclinaison latérale gauche de tout le corps. L'enfant doit être tenu.

L'examen viscéral est négatif.

Foie, rate, cœur et poumons normaux.

Les réflexes achilléens et rotuliens existent.

Examen de l'œil (Villey). — Cristallin de transparence normale. Fond d'œil normal.

#### Recherches de laboratoire

1° Urines : normales, ni sucre, ni albumine

2° *Sang* (Mme Laroche) :

Calcium : 136 mmg. ‰.

Phosphates : 34 mmg. 5.

Glutathion : 270 mmg.

Cholesterol : 1, 35.

Urée : 0 gr. 25.

3° *Cuti-réaction à la tuberculine* : réactions de Bordet-Wassermann et de Kahn négatives.

4° *Métabolisme basal* : normal (60 calories).

*Chronaxies* (Docteur Jacques Bernard) :

|                                       |   |   |    |
|---------------------------------------|---|---|----|
| Jambier antérieur gauche .....        | 0 | σ | 36 |
| Jambier antérieur droit .....         | 0 | σ | 40 |
| Quadriceps droit .....                | 0 | σ | 24 |
| Court abducteur du pouce droit .....  | 0 | σ | 24 |
| Court abducteur du pouce gauche ..... | 0 | σ | 24 |

Ce sont des chronaxies normales.

### *Radiographies*

1° *Crâne*. — Voûte épaisse.

Os de la base et les orbites opaques.

Selle turcique normale.

2° *Thorax*. — *De face* (fig. 23) :

a) La colonne vertébrale. Scoliose à double courbure. Toutes les vertèbres sont aplaties et élargies, floues, mais à contours nets. Elargissement et aplatissement augmentent de C<sub>1</sub> à C<sub>7</sub>, puis diminuent jusqu'à D<sub>4</sub>, qui a une largeur et une hauteur sensiblement normales; puis, augmentation de largeur des vertèbres sous-jacentes, qui devient maxima à L<sub>4</sub>.

Lombalisation de S<sub>1</sub>. Pas de Spina-bifida occulta.

Les disques ont un épaississement parallèle aux modifications corporeales : hauteur maxima aux régions cervicale et lombaire, où elle atteint et même dépasse celle des corps.

b) Côtes épaisses; surtout à l'angle postérieur. Thorax évasé en cloche.

*De profil* (fig. 24). — Cyphose, surtout dorsale inférieure; son sommet siège à D 11, qui paraît le sommet d'une véritable plicature.

Corps vertébraux sensiblement rectangulaires, larges et plats; encoche antérieure « en diabolo » encore visible sur les vertèbres dorsales. Limites nettes.

Conjugal, qui unit corps et arcs postérieurs, ossifié.

Apophyses articulaires et épineuses normales.

Disques de hauteur exagérée.

*Dans l'ensemble, de face et de profil, l'aspect est celui d'une*



Fig. 23.

platyspondylie, mais il est à remarquer que les contours supérieur et inférieur des vertèbres, loin de présenter une forme biconcave, affectent au contraire un aspect légèrement bombé.



Fig. 24.

*Membres supérieurs*

a) *Epaule* (Fig. 25). — Clavicules fortement courbées, plus à gauche qu'à droite.

Extrémité supérieure de l'humérus volumineuse, irrégulière, floue, élargie, incurvée en varus; les contours nets de la diaphyse deviennent difficiles à suivre sur la métaphyse.



Fig. 25.

Le noyau de la tête est visible, mais pommelé et morcellé. L'ossification paraît se faire par plusieurs points secondaires.

Trabécules osseux fins et désordonnés.

Quelques travées plus nettes, semblent rénover les lignes de force d'un os malacique.

La cavité glénoïde à peine visible, semble régulière, mais petite.

b) *Humérus* (Fig. 26). — Diaphyse volumineuse, irrégulière :

— Corticale mince, présentant une image, surtout nette à gauche, de quadruple contour, comme si l'ossification périostique s'était faite par à-coups.

— Médullaire large, remplie d'un tissu aréolaire à fines mailles, claire, moins cependant que les épiphyses.



Fig. 26.

A sa partie supéro-interne, une zone pommée en nid d'abeille, réalise un remaniement pagétoïde des plus nets.

c) *Coude* (Fig. 26). — Très clair, très élargi. L'imprégnation

calcaïque y paraît très faible. Les noyaux condylien et radial sont visibles, quoique flous, à contours irréguliers.

d) *Avant-bras* (Fig. 26). — Des deux côtés, surtout à gauche, longue incurvation antérieure du cubitus et du radius.

e) *Poignet* (Fig. 27). — Rappelle un peu, à l'extrémité inférieure du radius, un processus rachitique.

Les extrémités inférieures du cubitus et du radius sont larges, mais non en toit de pagode.



Droit

Fig. 27.

Gauche

Les travées osseuses sont disposées sous deux directions :

- travées verticales, qui semblent plonger dans le conjugal;
- travées horizontales, largement ondulées, qui semblent envahir la diaphyse comme des vagues montant sur le sable.

f) *Carpe* (Fig. 27). — Deux gros noyaux d'ossification (grand os et os crochu). Deux plus petits (pyramidal et semi-lunaire).

Toute la rangée radiale fait défaut. (A cet âge, on devrait voir trapèze et scaphoïde).

g) *Métacarpiens* (Fig. 27). — Leurs diaphyses présentent un double contour, une fine trabéculatation du tissu spongieux, qui semble appartenir à cette affection.

Les épiphyses sont relativement moins atteintes. Toutefois, l'extrémité proximale des quatre derniers métacarpiens est particulièrement déformée et semble avoir tendance à s'effiler vers le carpe.

h) *Phalanges*. — Particulièrement claires, de forme généralement tronconique à base proximale.

— *Phalangettes* à peine visibles.

#### *Membres inférieurs*

a) *Hanche* (Fig. 28). — Le bassin, comme les clavicules et le



Fig. 28.

crâne, présente un aplatissement transversal. Le détroit supérieur affecte la forme en « verre à vin », à l'inverse de la forme « en verre de champagne » habituelle (Ruggles).

Les coxo-fémorales sont profondément modifiées.

— Cotyle large, en V très ouvert; limites articulaires pomme-lées; cartilage du fond du cotyle large et à bords frangés.

— Extrémité supérieure du fémur en coxa-vara; bord inférieur recourbé en crochet; cintre cervico obturateur détruit.

Tête en position normale, nullement subluxée; son noyau épī-



Fig. 29.

physaire est fragmenté en multiples points secondaires, essaimés autour d'un point principal très flou.

b) *Fémurs* (Fig. 29). — Mêmes caractères qu'aux humérus. Ce-

pendant, on distingue, bien que la corticale y soit aussi mince, un triple contour très net et très important, le long du bord externe de l'os, à l'inverse des épaisissements corticaux du rachitisme, toujours beaucoup plus marqués sur le bord concave.

c) *Genoux*. — Même aspect qu'aux poignets :

— trabéculation désordonnée de la métaphyse, d'où émerge **pourtant un double système** : vertical et horizontal;

— îlots de remaniement pagétoïde;

— même flou du conjugal, envahit par des stalactites osseux;

— mêmes épiphyses, où se distingue plus nettement ici, l'architecture pommelée et un certain affaissement qui élargit les surfaces articulaires.

d) *Jambe* (Fig. 29). — Les os présentent les caractères généraux des autres diaphyses. Cependant que la cavité médullaire semble plus nettement apparente, sur la moitié inférieure du tibia.

De plus, à 2 cm. au-dessus de la tibio-tarsienne, tibia et péroné-



Droit

Fig. 30.

Gauche

présentent une curieuse inflexion angulaire, d'ailleurs minime, marquée dans l'os, par une travée osseuse horizontale, qui évoque un reliquat de fracture, hypothèse démentie par l'histoire clinique.

Une fracture *in utéro* n'aurait pu conserver si parfaitement les axes.

e) *Pieds* (Fig. 30). — Tarse mieux ossifié que le carpe. Nos radios nous montrent mal astragale et calcaneum, par contre, on distingue de beaux noyaux du scaphoïde du cuboïde et des trois cunéiformes.

f) *Métatarsiens et orteils*. — Allure générale normale, mais décalcification importante.

Les épiphyses des quatre derniers métatarsiens sont petites, peu visibles, fragmentées; le cartilage conjugal présente les mêmes anomalies qu'au fémur et à l'avant-bras.

## II. — FORMES ASSOCIEES

Formes associées avec d'autres altérations osseuses ou générales.

Nous avons dit notre sentiment à l'égard du rachitisme associé, fréquent, mais non constant.

Certains auteurs (Bartenwerfer) signalent que le mongolisme, le crétinisme, le myxœdème peuvent s'accompagner de déformations des extrémités.

Grudzinski ajoute à cette liste la dysplasie périostale, la polydactylie, la syndactylie, la phocomélie, l'hypofonctionnement thyroïdien, la luxation et la subluxation de la hanche.

A vouloir tant multiplier les associations à une maladie, dont le diagnostic exact est déjà si délicat, nous risquons la noyade.

Il nous semble que deux associations méritent surtout d'être étudiées.

### a) *Forme associée à la dysplasie périostale*

Nous en avons publié avec notre collègue, le Dr Temerson, un cas démonstratif dans le *Bulletin Médical*. Nous n'en donnons ici qu'un court résumé.

**OBS. 8.** — Pin... Mon... (Malade du Dr Lance) (Fig. 31, 32, 33.)

L'observation concerne une fille, actuellement âgée de 12 ans, suivie pour une cyphose congénitale.

Chez elle se mêlent deux sortes de signes :



Fig. 31.



Fig. 32.

a) les symptômes cliniques et radiologiques de maladie de Silfverskiöld :

— Grosse tête avec face d'aspect spécial. Cyphose réductible avec vertèbres d'allure « dystrophique ». Thorax globuleux. Epiphyses normales.



Fig. 33.

b) des signes d'ostéopsathyrose : fractures itératives. Sclérotiques bleues. Altérations de la denture.

Plus qu'un problème clinique, cette enfant pose un intéressant problème pathogénique. (Vide infra.)

### **b) Forme associée à la chondrodystrophie**

**OBS. 9.** — (Fig. 34 et 35.) Gl... P..., âgé de 3 ans (Malade du Dr P. Petit).

Nous ne possédons de ce malade que les radiographies que nous avons trouvées dans la collection de la clinique chirurgicale des Enfants Malades, sous le titre « Cyphose congénitale ».

Nous ne désespérons pas de le retrouver afin d'en donner une étude complète.



Fig. 34.

Fig. 35.

Les radiographies, cependant, paraissent bien appartenir à la maladie de Silfverskiöld.

Nous ne donnons pas les radiographies de la colonne vertébrale.

Elles ressemblent étonnamment à celles de Ren... Michel. De face, vertèbres étalées et aplaties; de profil, série de corps nullement biconcaves, bien au contraire un peu « soufflés » à prolongement antérieur. Notons que la première lombaire est nettement réduite, en retrait des précédentes. En conséquence, la cyphose affecte une forme angulaire, comparable à celle qui est commune aux brachypondylies.

— Les radiographies des membres, par contre, montrent un certain nombre de caractères qui diffèrent des radiographies de notre précédente observation.

Il existe :

a) *une profonde modification de la date d'apparition des noyaux épiphysaires.* C'est ainsi qu'à la main, à la hanche et au coude, on remarque une avance considérable.

Les noyaux du trapèze et du scaphoïde sont visibles (5 ans). Ceux des phalanges, du 1<sup>er</sup> métacarpien et du semi-lunaire, en avance de 6 mois présentant un développement déjà très poussé.

A droite. — On voit déjà le noyau du grand trochanter, qui ne devrait apparaître qu'entre 3 et 5 ans.

Au coude. — Est présente l'épitrôchlée (5 à 8 ans) et le point olécranien (8 ans).

Par contre, d'autres épiphyses sont en retard (genou, épaule):

La rotule n'est pas visible.

Le trochiter manque alors qu'il devrait apparaître avant la troisième année.

b) *Une synostose prématurée des épiphyses.* — Le conjugal de la tête humérale n'est plus visible.

Les épiphyses des métacarpiens paraissent bien près d'être soudées.

Il en va de même à la tête du fémur et au genou.

c) *La constatation d'osselets* ou de points d'ossification surnuméraires, au niveau du tarse derrière le 1<sup>er</sup> et le 3<sup>e</sup> métacarpiens).

d) *La brièveté et l'épaississement des diaphyses* surtout distales.

— Par contre, bien d'autres caractères sont voisins de ceux de Ren... Michel.

a) asymétrie des lésions;

b) flou des cartilages conjugaux;

c) pommelure et fragmentation des épiphyses;

d) absence d'incurvation diaphysaire, contrastant avec la présence d'épaississements périostiques localisés (avant-bras gauche);

e) remaniement pagétoïde, surtout net aux deux extrémités fémorales.

Ne pouvant admettre sans réserve ces radiographies, nous sommes bien obligés de constater que certains signes plaident en faveur du *rachitisme* :

- élargissement en toit de pagode des épiphyses anti-brachiales au poignet, et tibiales au cou-de-pied;
- incurvation « en bavure » du plateau tibial interne;

Le reste de l'examen, l'absence d'incurvation diaphysaire nous fait rejeter cette hypothèse.

D'autres signes, plus nombreux, donneraient la faveur à la *chondrodystrophie* :

- allongement relatif du péroné;
- synostose prématurée des épiphyses;
- aspect massif des phalanges et des métas, d'ailleurs sans brachymélie métapodiale.

Mais à nous reporter au tableau schématique que nous avons donné de la maladie, nous ne saurions nous étonner de ces associations symptomatiques.

Nous exposerons plus loin que nous croyons la maladie de Silfverskiöld avoir un début précoce, évoluer pendant tout le cours de la vie intra-utérine, pour ne se terminer qu'à la fin de l'adolescence.

Nous croyons cette maladie évoluer par poussées. Comment ne pas concevoir alors qu'elle ne puisse déterminer, à l'âge de l'achondroplasie (2<sup>e</sup>-3<sup>e</sup> mois de la vie intra-utérine) des troubles de l'ossification enchondrale, apparemment spécifiques ?

### III. — FORMES LOCALISEES

Bien des auteurs ont été frappés de la ressemblance qui existe, sur les clichés, entre l'aspect des épiphyses et des os courts, de la maladie de Silfverskiöld, et les multiples maladies de l'adolescence que l'on peut ranger sous le nom de « malacies locales ». Ce sont les épiphysites, apophysites, scaphoïdites, etc., ou maladies de Calvé, Legg, Perthes, Osgood-Schlatter, Sven Johanson, Kolher I, Kolher II, Kienbock, etc.

Grudzinski, en 1928, rapporte sous le titre « Formes frustes.

d'Achondroplasie » deux cas de dystrophie osseuse généralisée que nous croyons bien appartenir à la maladie de Silfverskiöld. Il décrit un troisième cas de la même dystrophie localisée à l'épiphyse humérale supérieure. Les radios qu'il en donne sont vraiment très comparables à celles de ses autres malades.

Nous estimons cependant que la plus grande prudence est de mise avant de classer ces dystrophies localisées dans une maladie osseuse dont un des principaux caractères est la généralisation.

Il ne viendrait à l'idée de personne de donner, à chaque épiphyse dystrophique d'une maladie généralisée, un nom spécial.

Nous considérons, ici encore, que la dystrophie osseuse évolutive qu'est la maladie de Silfverskiöld peut provoquer, à l'âge des « malacies locales » un bouleversement de la couche ostéoïde et de la fixation calcique.

Nous avons fait cette digression à propos de la chondrodystrophie.

Aussi, de là à considérer, comme le fait Seth Hirsch, que toutes ces affections rentrent dans le cadre d'une ostéo-chondrodystrophie généralisée, c'est un effort supplémentaire d'imagination qui déplaît plus à notre bon sens qu'à notre raison.

## Conclusions

La maladie de Silfverskiöld nous paraît bien mériter d'être isolée.

Cependant, la plupart des auteurs en font une forme atténuée d'Achondroplasie (Silfverskiöld, Ruggles) ou une forme atypique de chondrodystrophie (Weill, Denks, Deutschlander, Coward, Snoke, etc...). Kochs rapproche ce type de chondrodystrophie de la chondromatose et souligne que si leur nature et leur évolution sont différentes, elles traduisent des troubles de l'ossification enchondrale.

D'autres enfin en font comme nous une entité spéciale, différente de la chondrodystrophie (Morquio, Campbell, Meyer-Brennemann).

Quelques-uns enfin lui donnent le nom d'ostéochondrodys-

trophie (Evans) se rapprochant des malacies locales type maladies de Legg. Calvé, Perthes (Brailsford) ou celui d'ostéochondropathie multiple (Valentin).

Il nous semble que la maladie est assez individualisée, pour que l'on puisse en effet écarter une forme fruste de chondrodystrophie.

Max Budde, en 1922, classe les formes abortives de chondrodystrophie fœtale en deux groupes :

— *la forme malacique* (Sumita) ou *hyperplastique* (Johachimsthal et Frangenheim) caractérisée par un retard d'apparition du noyau d'ossification. La conséquence en est évidemment une synostose retardée (Campbell).

— *la forme hypoplastique* (Frangenheim) avec apparition et soudure prématurée des épiphyses. Il va sans dire qu'une telle forme ne peut produire, à la colonne, que des atrésies du canal rachidien. (Ce sont celles que l'on constate chez les morts-nés chondrodystrophiques.)

La ressemblance ne peut évidemment être soutenue dans nos cas qu'avec la forme hyperplastique de la chondrodystrophie.

Cependant, la chondrodystrophie, qui peut être considérée comme une forme spéciale d'achondroplasie, s'accompagne toujours d'un certain nombre de caractères qui font défaut dans nos observations.

— Ce sont des nains, à grosse tête, à bosses frontales et pariétales saillantes. La base du nez est enfoncée.

— Mais, on ne remarque que rarement une cyphose ou cypho-scoliose, bien que le cas ait été signalé.

— Le thorax est peu diminué de hauteur. Les membres sont courts. Les mains, les pieds, les phalanges sont raccourcis.

— On retrouve souvent quelques-uns des signes achondroplasiques, à savoir :

— une micromélie légère, une brachymélie métapodiale du quatrième segment, à la main ou au pied, ou l'isodactylie, une élévation de la tête du péroné. L'hypertrophie des apophyses d'insertion musculaire.

— Enfin, des déformations articulaires : coxa vara chondrodystrophique, genu varum ou valgum, rotation interne des bras, position en pronation des avant-bras, pied creux varus.

L'aspect de nos malades est tout différent.

Par contre, leur ressemblance entre eux est frappante, il n'est que de comparer les photos publiées par plusieurs auteurs pour s'en persuader.

Les cas familiaux sont fréquents, et si l'affection était une forme fruste de chondrodystrophie on devrait s'attendre à trouver des achondroplases et des chondrodystrophiques dans la famille. Il n'en est rien.

Enfin, l'évolution de la maladie elle-même est très différente : alors que la chondrodystrophie est constituée à la naissance, qui constitue pour eux le stade critique, la maladie de Silfverskiöld n'est souvent pas reconnue à la naissance. Il semble bien même que son évolution ne soit pas terminée. Elle ne s'éteint qu'à la croissance, ou beaucoup plus tard, lorsque les épiphyses aplasiques ont pu faire leur synostose (Campbell).

### **Étiologie et pathogénie**

Un fait domine l'histoire étiologique de la maladie de Silfverskiöld, c'est le caractère familial. Dans bien des observations plusieurs enfants d'une même famille sont atteints, à des degrés divers. Les uns présentent la forme typique complète leurs frères des formes localisées, la cyphose restant cependant le signe dominant. Dans un certain nombre de cas, les auteurs ont signalé chez les ascendants des déformations analogues.

Dans la plupart des cas, ces déformations restent mal précisées. Aucune étude d'ensemble n'a été faite. Mais il est signalé plusieurs fois, et dans une de nos observations, des cyphoses frappant l'un des parents ou la famille de l'un des parents.

Il ne semble pas y avoir de loi de la transmission familiale. La dystrophie paraît frapper au hasard. Certains enfants sont épargnés, alors même qu'ils sont nés et ont vécu dans des con-

ditions semblables. Ainsi le premier et le troisième enfant peuvent être atteints, et le deuxième normal.

Cependant, cette notion mérite peut-être quelques restrictions. On ne peut qu'être frappé par le nombre des fausses-couches, alors que les auteurs notent et précisent l'absence de syphilis.

De plus, sans que ce caractère soit obligatoire, la maladie de Silfverskiöld est plus fréquente dans les familles nombreuses; ce qui signifie dans les classes pauvres.

Les garçons semblent plus souvent atteints que les filles.

A ce caractère familial, il faut apporter une restriction : la maladie de Silfverskiöld peut apparaître de façon sporadique dans une famille, alors que ascendants et frères du malade sont normaux.

Ceci n'exclut pas l'étiologie familiale : on voudra bien se souvenir que la maladie familiale typique qu'est l'hémophilie peut apparaître par cas sporadiques.

Il semble que la dystrophie osseuse soit transmise seule, qu'aucune altération morphologique, humorale ou hématique ne l'accompagne, ni lui serve d'équivalent.

Nous croyons donc être en présence d'une maladie familiale spéciale, transmissible aux descendants, suivant une loi qu'il ne nous paraît pas encore possible de définir.

On conçoit la séduction que peut exercer sur les esprits la notion de l'hérédo-syphilis. Elle apporte avec elle une sanction thérapeutique, facile à appliquer.

Il s'avère cependant que la syphilis d'une part, n'est qu'exceptionnellement prouvée, d'autre part crée des lésions osseuses bien connues et totalement différentes, enfin ne fait pas sa preuve thérapeutique.

En raison du fait qu'il s'agit souvent de sujets placés dans des conditions sociales défectueuses, on serait tenté d'invoquer l'hypothèse d'une avitaminose, frappant à la fois ascendants et descendants.

Si même les conditions hygiéno-diététiques sont satisfaisantes (certains enfants ont été bien nourris et choyés) on invoque une imperfection du pouvoir d'utilisation des vitamines mises à la disposition de l'organisme.

Cette imperfection étant transmissible aux descendants.

Pareille interprétation peut être à la rigueur de mise dans des cas très particuliers.

Kaschin en 1860, puis Beck en 1906, ont décrit une affection dite maladie de Kaschin-Beck, existant à l'état endémique dans le territoire transbaïkalien et fréquemment associée au goître et au crétinisme.

Elle apparaît dans le premier âge, semble-t-il avec une certaine brusquerie, et évolue en quelques années vers la stabilisation.

Elle aboutit à des tuméfactions épiphysaires bilatérales et symétriques (genu valgum) et une cyphose avec aplatissement vertébral.

Les images radiologiques, publiées par Goldstein et Nikivorov, ressemblent étonnamment à celles des sujets atteints de maladie de Silfverskiöld.

Cette maladie est familiale, mais peut épargner certains enfants.

Cependant, même dans les cas particuliers de la maladie de Kaschin-Beck, le problème n'est pas aussi simple. Tous les sujets atteints vivent en bordure de la rivière Urow, dont l'eau est souvent croupie, chargée de détritux organiques.

Il est certain que l'interprétation ne peut être univoque. La fréquence du goître et du crétinisme, la fragilité de ces enfants (3 sur 5 des enfants de la famille décrite par Goldstein et Nikivorov, sont morts en bas âge) témoigne de la multiplicité des agressions que subissent les habitants de cette région deshéritée.

L'association du crétinisme et du goître soulève évidemment le problème des altérations endocrines.

La première à invoquer est l'hypothyroïdie. Le fait que la dystrophie osseuse apparaît environ à la période d'ablactation

ne va pas contre pareille hypothèse, puisque c'est le cas des myxœdèmes congénitaux.

Mais, et tous les auteurs y insistent, la majorité des cas de Silfverskiöld touche des enfants intelligents, sans troubles des phanères et dont le développement génital se fait bien. Leur cholestérol n'est pas augmenté. Le métabolisme de base est normal ou même plutôt en excès.

Enfin, contrairement à ce qu'on voit dans le myxœdème il y a quelquefois avance de la soudure des cartilages conjugués. Les preuves thérapeutiques s'avèrent négatives.

Les parathyroïdes doivent-elles revendiquer le premier rôle dans l'altération osseuse ? Il ne semble pas : nous avons rapporté chemin faisant la négativité des tests humoraux et électriques qui permettaient de les incriminer.

Lors même qu'on trouverait une hyperplasie parathyroïdienne on sait que c'est une réaction banale aux processus osseux évoluant depuis longtemps, ainsi que l'a montré Erdheim dans le rachitisme.

Surrénales, hypophyse, thymus et glandes génitales ne sont sûrement pas responsables et nous n'en parlons que pour mémoire.

### Physiologie pathologique

Nous avons pu individualiser la maladie de Silfverskiöld en faire une entité bien distincte de l'achondroplasie et de ses formes atypiques : chondrodystrophie et dys-chondroplasie pour certains (Grudzinski).

Nous avons montré que l'atteinte des tissus squelettogènes était généralisée, frappant aussi bien l'ossification enchondrale que l'ossification membraneuse (cas de Pin.. Mon...)

Il en va tout autrement dans la chondrodystrophie. Les conditions de développement et la philogénèse des extrémités (Tchougounoff et Sourkoff) expliquent, en effet, l'atteinte inégale des os. C'est ainsi, qu'à la main et au pied, le premier et le troisième segments, qui sont physiologiquement les plus importants, apparaissent et se développent les premiers.

Les deuxième, quatrième et cinquième segments qui apparaissent plus tard sont sujets à de multiples variations.

Le processus chondrodystrophique semble donc bien atteindre l'ébauche cartilagineuse du squelette, à une période relativement tardive, évoluer pendant la vie intra-utérine. Il est stabilisé à la naissance.

La maladie de Silfverskiöld nous paraît s'apparenter davantage à la fragilité essentielle des os. Dans un de nos cas (Ren... Mich...), l'importance des lésions périostiques dans l'autre (Pin... Mon...), l'association à la plupart des symptômes de la maladie de Lobstein, nous ont fait souvenir de la notion de maladie du mésenchyme si bien exposée par Apert.

Nous rejoignons, ici, l'opinion émise par notre Maître Lance, selon laquelle la platyspondylie congénitale serait une malformation précoce du développement du rachis.

Certes la platyspondylie congénitale revêt un aspect bien différent des dystrophies vertébrales de la maladie de Silfverskiöld; cependant, nous avons remarqué que leurs aspects peuvent être voisins ou même associés (cas de Weill).

Nous estimons donc que la maladie de Silfverskiöld correspond à une maladie précoce de l'ébauche membraneuse, du squelette (du premier au troisième mois de la vie intra-utérine).

Cette altération membraneuse pourrait elle-même provoquer des altérations glandulaires associées ou isolées, ainsi que la maladie de Kaschin-Beck nous en fournit la preuve.



### CHAPITRE III

## Ostéomalacies vertébrales congénitales

Nous sommes de l'avis de Marziani, lorsqu'il trouve exagéré que l'on étende le terme de platyspondylie aux aplatissements vertébraux secondaires à des traumatismes, une métastase vertébrale de cancer viscéral, etc...

Il s'agit d'ailleurs dans la plupart de ces cas de manifestations vertébrales localisées, et d'apparition plus ou moins tardive.

Par contre, nous avons trouvé un certain nombre de cas de platyspondylies généralisées, nettement congénitales, mais que nous n'estimons pas devoir ranger dans le cadre des « anomalies » transmissibles.

Il s'agit, et leur ressemblance avec celle-ci permet de leur donner le même nom, de platyspondylies généralisées secondaires à un ramollissement intra-utérin du squelette.

Nous donnerons à l'affection qui provoque ce ramollissement, le nom générique d'ostéomalacie, sans préjuger par là de sa nature intime (Broca).

**OBS. 10.** — Nous ne reproduisons que les radiographies.

Il s'agit d'un enfant de 11 ans 1/2, arménien (Beh. J...), né de parents normaux, qui a été hospitalisé dans le service de notre maître, Ombrédanne, en juin 1933, pour une fracture du fémur droit. Cette fracture s'est produite à l'occasion d'un traumatisme minime, et bien qu'il n'ait jamais présenté d'autre fracture, il n'était pas considéré, jusqu'alors, comme normal.

La mère signale qu'à sa naissance, on avait été frappé du volume de sa tête. La marche, légèrement en retard, amena bientôt une

déformation symétrique en crosse des cuisses, et l'apparition d'une cyphose dorsale importante, mais souple.

A l'examen, pratiqué en 1933, l'enfant est petit, les mains arrivent aux genoux. La tête est grosse. Le thorax est globuleux, le



Fig. 36.

Fig. 37.

tronc raccourci, les cuisses arquées en parenthèses, le dos dessine une vaste cyphose dorsale, facilement réductible.

L'enfant n'accuse aucune douleur ni spontanée, ni à la palpation des os.

### *Les radiographies de la colonne vertébrale*

*Face* (Fig. 36). — Corps vertébraux nettement élargis.

Leur hauteur est réduite à l'extrême.

La transparence des vertèbres et des côtés rend à certains endroits l'image difficile à lire.

Les disques, par contre sont très augmentés et le rapport entre la hauteur des vertèbres et celle des disques est inversé.

*De profil* (Fig. 37). — Corps vertébraux aplatis en lentilles biconcaves. Les contours supérieur et inférieur sont pourtant accusés par d'épaisses lignes sombres qui sont les épiphyses.

Les disques, très augmentés, sont plus larges en avant qu'en arrière. Leur forme est donc ovoïde à grosse extrémité postérieure.

Cependant, en certains points, leur forme ne semble pas aussi régulière. Ils paraissent gonflés tout près de leur centre et amincis à leurs extrémités, comme si le nucléus pulposus, cette substance mucoïde si malléable, était l'élément le plus résistant de cette colonne malacique.

Les cartilages costaux sont ossifiés dans toute leur étendue.

### *Radiographie des fémurs et du bassin de face* (Fig. 38)

Nous n'oserions pas dire malacie, en effet, si l'image des fémurs ne nous ôtait la possibilité d'un autre diagnostic.

a) *Le bassin* est élargi en bas, rétréci au contraire dans le haut.

L'acétabulum fait saillie dans le pelvis, au point de donner au détroit supérieur une forme « en cœur de carte à jouer ».

b) *Les fémurs* sont arqués, pourtant la forme des épiphyses et des apophyses reste normale.

c) *Les corticales* sont minces, en certains points feuilletées. Le contour des épiphyses semble dessiné au niveau des concavités fémorales, la diaphyse est nettement épaissie.

d) *Le tissu spongieux* est d'une transparence idéale. Pourtant, on y lit fort bien les trabéculations osseuses, dirigées (voir les condyles, les cols fémoraux) dans le sens des lignes de pression.

e) *Le cal de fracture*. Celle-ci était une fracture presque transversale. Son cal est nettement visible, clair et floconneux, mais il affecte les dimensions et l'allure d'un cal normal.

### *Radiographie du crâne*

Nous ne la reproduisons pas, elle nous montre les mêmes dispositions : la voûte est large et mince. Tous les os y sont d'une transparence exagérée. La selle turcique est normale.



Fig. 38.

## Discussion

Ne possédant que des indications succinctes sur l'allure et l'évolution de la maladie qu'il présentait, nous ne pouvons qu'apporter des conclusions discutables.

Cependant, il semble bien que le ramollissement du squelette puisse produire un aplatissement des vertèbres, analogue à celui de la platyspondylie.

Nous n'en voulons pour preuve que ces curieuses observations de « platyspondylie avec sclérose-aortique » publiées par Albert Oppenheimer. Il rapporte 6 cas de décalcification localisée à la colonne vertébrale avec écrasement des vertèbres en lentilles biconcaves, épaissement des disques et calcification extensive de l'aorte dans ses portions thoraciques et abdominales.

Il s'agissait là, comme chez notre malade, où nous avons trouvé (à 11 ans) la totalité des cartilages costaux ossifiés, d'une de ces mutations calciques dont nous avons entendu le Professeur Leriche faire récemment l'exposé.

Nous en rapprochons aussi la curieuse observation d'Yvin (de Roscoff). Il donne l'observation d'un enfant de 9 ans, atteint de « platyspondylie généralisée » avec ostéopoeilie localisée au niveau des cols fémoraux. Ceux-ci sont élargis, en coxa-vara. Nous pensons que là aussi il ne s'agit que d'aplatissement vertébral secondaire à une mutation calcique.

Il serait donc bien improbable que la grande maladie ostéolytique, l'ostéomalacie, ne puisse produire des modifications rachidiennes.

Nous n'insisterons pas sur ces malacies secondaires. Cependant, deux observations fort intéressantes méritent d'être citées.

C'est d'abord celle de Guilleminet « platyspondylie généralisée » chez une fillette de 12 ans, consécutive à un processus d'ostéomalacie.

Puis l'observation de Lasserre, où l'apparition de la cyphose

et la découverte de l'aplatissement vertébral, chez un enfant de 7 ans, est au terme d'une longue histoire clinique d'ostéomalacie infantile (fractures multiples, douleurs osseuses, altérations morphologiques des os longs).

Dans tous ces cas, les vertèbres sont biconcaves et les disques anormalement hauts. Cet accroissement du disque ne doit pas faire rejeter l'hypothèse d'un ramollissement vertébral primitif. Baron et Barsony, Smith et d'autres ont montré que le ramollissement vertébral entraîne le disque à donner libre court à son expansibilité normale.

Mais si l'ostéomalacie est capable de produire des lésions vertébrales tout à fait analogues à celles que nous étudions, peut-on lui attribuer certaines cyphoses congénitales avec platyspondylie ? Si l'ostéomalacie infantile est actuellement admise, les observations d'ostéomalacie fœtale, et même héréditaires sont exceptionnelles. Cependant Lesné qui en a produit un très beau cas, dit en avoir retrouvé 12 autres dans la littérature.

Nous nous estimons donc fondé à croire que certains aspects de cyphose congénitale sont en rapport avec une ostéomalacie fœtale, voire même héréditaire.

Mais tout en reconnaissant bien la différence qu'il existe entre les ostéomalacies vertébrales congénitales et les malformations congénitales du rachis, la ressemblance radiologique est telle que nous ne voyons pas très bien pourquoi leur donner un autre nom que celui de platyspondylie congénitale secondaire.

Nous pensons d'ailleurs que le mécanisme de l'aplatissement vertébral, est bien proche dans les deux cas. Et c'est pourquoi les images sont vraiment superposables.

C'est le disque et son nucléus qui provoque cet aspect en lentille biconcave des corps vertébraux :

— Dans la platyspondylie-malformation, nous avons envisagé qu'une involution de la chorde, entravait le développement de la vertèbre en hauteur, et provoquait son élargissement.

— Dans la platyspondylie-malacie, c'est encore le disque qui refoule les faces vertébrales comme le doigt qui écrase une balle de celluloid. Mais cet aplatissement survient à une phase beaucoup plus tardive, au stade où l'ossification vertébrale est déjà commencée.



## CONCLUSIONS

### I. — La brachyspondylie

Le développement du rachis passe par trois stades : membraneux, cartilagineux, osseux.

Pendant la période membraneuse, qui est précoce (premier mois de la vie intra-utérine, et dure environ 1 mois) le rachis est d'abord constitué de protovertèbres mésenchymateuses paires et symétriques qui, bientôt se soudent entre elles et constituent une colonne membraneuse continue.

Une nouvelle segmentation donnera les ébauches vertébrales définitives, qui n'occupent pas la même place que les protovertèbres.

La brachyspondylie est une anomalie précoce du développement du rachis. Contrairement aux opinions admises, qui font de la microspondylie une anomalie du stade osseux, nous estimons que le microspondyle est le résultat d'une aplasie régionale du mésenchyme.

— *Selon l'étendue et la gravité* de l'affection dont est frappé l'embryon, l'aplasie sera limitée à une vertèbre, ou au contraire à plusieurs, voire même aux tissus voisins.

Cette « affection » est manifestement héréditaire et familiale, et peut, en conséquence, produire, à côté d'un microspondyle, toute la gamme des affections congénitales, telles que : luxation congénitale de la hanche, pieds bots, surélévation de l'omoplate, etc...

— *Selon la période* où se sera réveillé ce processus morbide, par rapport à l'étape du développement du rachis membra-

neux, la malformation résultante sera une des nombreuses anomalies de développement de la colonne vertébrale.

— *Selon la durée*, enfin, du processus morbide, l'anomalie pourra être multiple et variée, réalisant :

a) Au stade de protovertèbre : les anomalies numériques.

b) Au stade de fusion des protovertèbres, les hémivertèbres en plus.

c) Au stade de segmentation : les blocs vertébraux.

d) Au stade de vertèbres membraneuses définitives : les microspondyles.

— Quant à la platyspondylie, elle ne correspond pas au stade de fusion des protovertèbres comme le voudrait Lance (mis à part, peut-être le type 2 : hémivertèbres opposées par le sommet). Les vertèbres élargies et aplaties (types 1 et 3) occupent la place des vertèbres normales. Or, l'ébauche membraneuse de la vertèbre définitive n'est nullement divisée en deux moitiés latérales. Elle constitue une masse unique et homogène.

Nous croyons donc que les divers aspects de platyspondylie qu'il a décrit correspondent à une absence, ou à un retard dans la régression de la chorde dorsale (hémivertèbre opposée par le sommet, et vertèbre élargie, aplatie, biconcave, degré atténué de la précédente) (types 1, 2 et 3 de Lance). Cette absence ou ce retard ne correspondent d'ailleurs pas exactement au même moment du stade membraneux, comme en témoignent :

— d'une part, les associations à d'autres malformations contemporaines du rachis dans le type 2.

— d'autre part, l'absence habituelle de ces anomalies dans les types 1 et 3.

A l'opposé de Lance, nous estimons donc que la brachyspondylie est une anomalie précoce, du même ordre que les autres anomalies du rachis, plus précoce même que la platyspondylie, qui serait la cadette des malformations congénitales du rachis membraneux.

## 2. — La platyspondylie généralisée

Deux ordres de faits sont à considérer.

1° *Les platyspondylies généralisées « malformations congénitales ».*

Véritables platyspondylies congénitales pour certains. Nous les considérons comme des raretés. Certes, chez deux des malades que nous avons étudiés au chapitre brachyspondylie (Ch... et Ja... Auxerre) l'ensemble des vertèbres présente une hauteur réduite et une largeur anormale. Peut-on parler chez eux de platyspondylie ?

Nous pensons que ces deux cas peuvent être considérés, étant donné l'association à d'autres malformations osseuses du même stade, comme des platyspondylies généralisées.

Les seules observations que nous ayons de platyspondylie congénitale généralisée pure sont celles de Ch... Cor..., Hou... R... et les deux sœurs Met...

Certes, la décalcification généralisée du squelette chez Ch... Cor... pourrait plaider en faveur d'une ostéomalacie héréditaire.

Nous avons de la difficulté à comprendre comment ne se serait pas produit de ramollissements osseux généralisés.

Au contraire, seuls sont frappés : le crâne, la clavicule droite et les vertèbres.

Celles-ci, enfin, affectent la forme si particulière en lentilles biconcaves, à l'âge de 5 ans. Dix ans plus tard, seules persistent les encoches des faces, témoins indiscutables d'un nucléus pulposus particulièrement volumineux.

De plus, l'enfant a présenté d'autres malformations congénitales :

- luxation congénitale des hanches;
- pied bot talus valgus;
- surélévation congénitale de l'omoplate.

Nous croyons donc bien être en présence d'une platyspondylie congénitale généralisée, anomalie du stade membraneux du développement de la colonne vertébrale, anomalie transmissible, comme il est depuis longtemps démontré qu'elles le sont toutes.

2° *Les dystrophies vertébrales congénitales avec aplatissement.*

Quant aux autres observations que nous avons données, elles correspondent à des maladies du squelette, et peut-être de l'organisme tout entier. Ce sont des « dystrophies » non des « malformations congénitales ».

Ce sont soit des ostéomalacies héréditaires, soit des dysplasies ou dystrophies « enchondro-périostales », au sujet desquelles nous avons tenté de donner une explication pathogénique.

Nous sommes persuadé, mise à part l'ostéomalacie peut-être, qu'il s'agit de dystrophie frappant le squelette à une date très précoce de son développement.

Selon la précocité même de cette atteinte, nous avons montré que les lésions pouvaient affecter quelques variations :

— prédominance des lésions membraneuses (ou du périoste).

— prédominance des lésions cartilagineuses (et des épiphyses).

— association des deux lésions.

Quoi qu'il en soit, il s'agit, là aussi, de manifestations d'une maladie héréditaire (la maladie de Silfverskiöld), et si nous disons « dystrophie » au lieu de « malformation congénitale », il faut bien entendre que ce ne sont là que des mots destinés à cacher notre ignorance du processus intime de deux maladies dont nous ignorons tout.

Nous n'irons point jusqu'à tenter de les fondre dans le cadre unique d'une maladie congénitale du système osseux.

Bien d'autres l'ont tenté avant nous, qui, selon leur impression du moment, ont établi la liste des maladies chondrodystrophiques (Frangenheim, Max Budde, Grudziński).

D'autres encore ont distingué les dysplasies, les chondros et les ostéodystrophies (Zikeef).

A les avoir bien étudiées, nous pensons qu'aucune de ces classifications ne répond à la totalité des cas de « malformations » et de « dystrophies » qu'il nous est donné d'observer.

Nous pensons qu'il est, à fortiori, téméraire de vouloir y faire entrer les malformations d'un autre ordre, tels que bec-de-lièvre, phocomélie, polydactylie, syndactylie et même myxœdème et rachitisme !

Certes, l'association de telle ou telle de ces affections peut être observée de façon fortuite. Ce ne sont encore que des observations à verser au dossier toujours ouvert des malformations congénitales.

Il n'en est pas moins vrai, qu'à revenir au cadre restreint qui a fait l'objet de cette étude, nous ne pouvons pas ne pas être frappé des ressemblances qui existent souvent entre les observations que nous avons séparées dans des chapitres distincts pour la commodité d'exposition.

Nous avons souvent hésité à classer un cas dans un chapitre, plutôt que dans un autre. Nous l'avons parfois cité dans plusieurs (cas de Ch... et Ja... Aux...).

Nous nous sommes basé sur l'aspect d'ensemble du malade, sur des radiographies de tout le squelette, et sur l'allure évolutive ou non de l'affection.

Nous engageons donc chacun à la prudence dans l'affirmation de ces diagnostics délicats. Notre but serait atteint, si nous avions réussi à montrer qu'ils ne peuvent être mis en avant sans une étude minutieuse, clinique et radiologique, de ces affections apparemment simples que sont les cyphoses congénitales.

*Vu :*

LE DOYEN,

TIFFENEAU.

*Vu :*

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE,

OMBRÉDANNE.

*Vu et permis d'imprimer :*

LE RECTEUR DE L'ACADÉMIE DE PARIS,

ROUSSY.



## BIBLIOGRAPHIE

- ANDERSON (R.-J.). — Observations sur le diamètre des vertèbres humaines en diverses régions. (*J. Anato. and Physiol*, 1822-83, t. XVII, p. 341).
- APERT. — (*Nouvelle Iconographie de la Salpêtrière*, décemb. 1901.)
- ARMAND DELILLE. — (*Soc. Pédiatrie*, octobre 1937.)
- BAILEY (F.-R.) and MILLER (A.-M.). — Développement des vertèbres. Text-book of Embryology. (Philadelphie J.-B. Lippincott, 1910, vol. 1.)
- BARNETT (E.-J.). — Morquio's Disease. Présentation de deux cas. (*J. Pédiatr.*, II, 651, 1933.)
- BARTENWERFER. — Deux cas d'enfants mongoloïdes avec maladie des épiphyses. (*Ztsch. f. orthop. chir.*, 1923, t. XXXXIII, p. 201.)
- BENOISTE-PILLOIRE et GOURDON. — Malformations congénitales multiples. (*Journal de Médecine de Bordeaux*, 1932, t. CIX, p. 790.)
- BLECHMANN. — Un cas d'ostéopathie complexe. (*Société de Pédiatrie*, 1932, p. 549 et p. 634.)
- BOTREAU-ROUSSEL. — Platyspondylie congénitale et accident survenu en service commandé chez un militaire. (*Bull. et Mém. Soc. Chirurgie*, Paris 1927,, 26 octobre.)
- BRAILS福德. — Chondrodystrophie. (*British Journal of Radiology*, 1931.)
- BRETON. — Contribution à l'étude des malformations congénitales des vertèbres cervicales. (Thèse Paris, 1921.)
- BUCHMANN. — Platyspondyly. (*Archiv. Surgery*, janvier 1937, tome XXXIV, p. 23.)
- BUDDE. — Formes abortives de chondrodystrophie fœtale. (*Frankf. Z. Chir.*, 1922. *Deutsch. Z. Chir.*, n° 177.)
- CALVE. — Sur une affection particulière de la colonne vertébrale chez l'enfant, simulant le mal de Pott. (*Journal de Radiologie*, 1925.)
- CAMPBELL. — Un cas de nanisme par trouble de l'ossification enchondrale et ses rapports avec la chondrodystrophie. (*Röntgen. Praxis.*, 1931, p. 751.)

- CHEVRIER. — Les anomalies vertébrales congénitales. (Thèse Paris, 1912, p. 25.)
- CLAVELIN. — Platyspondylie congénitale et fracture du rachis. (*Bull. et Mém. Soc. Nat. de Chirurgie*, 1928, t. LIV, p. 723.)
- CLÉMENT, GUENAU et HAGUENAUER. — Dystrophie osseuse épiphysaire chez un enfant de 8 ans. (*Bull. de la Soc. Pédiatrie de Paris*, octobre 1937, n° 8, p. 547.)
- COLLEN. — Un cas de dyschondroplasie. (*Bull. et Mém. de la Soc. de Radiolog. Méd. de France*, X, 104, 1922.)
- COSTES. — Cancer du rachis. (Thèse Paris.)
- COWARD (N.-R.) and NEMIR (R.-L.). — Dystrophie osseuse familiale (maladie de Morquio). (*Am. J. Dis. Child*, XLVI, 213, 1933.)
- CYRIAX (Edgar-F.). — Sur certaines mesures absolues et relatives de la vertèbre humaine. (*J. Anat.*, 1919-20, t. LIV, p. 305.)
- DALE. — Unusual form of osteo chondrodystrophy. (*Acta Radiologica*, 1931, vol. XII, p. 337.)
- DECOURT. — Formes frustes de l'ostéomalacie vertébrale. (*Soc. Méd. Hôp. Paris*, 8 déc. 1933, p. 1474.)
- DELAHAYE et CASSOU (Armée). — Un cas de persistance chez l'adulte des plaques épiphysaires des corps vertébraux au niveau de L<sub>3</sub>-L<sub>4</sub>. (*Presse Médicale*, 24 février 1932, p. 306; *Soc. Chir. de Lyon*, 4 février 1932.)
- DENKS (Sahlenburg). — Platyspondylie chez une enfant de 8 ans chondrodystrophique. 39<sup>e</sup> Session des Chirurgiens du N.-O. Allemand (Hambourg, 1929). (*Zblt. f. chir.*, 1930, p. 1108.)
- DEUTSCHLANDER. — Un cas de platyspondylie généralisée chez une fillette de 6 ans chondrodystrophique. (*Deutsch. Med. Worsch.*, 1931; *Aerzlicher Cerein*, 1930.)
- DIEULAFÉ (L.) et DIEULAFÉ (R.). — La colonne vertébrale. (Paris, J.-B. Baillière, 1930).
- DONATI (Mario). — Sur la cyphose dorsale des adolescents (avec notes sur le processus d'ossif. des vertèbres). (*Arch. Ital. de Chirurgie*, 1927.)
- DREHMANN. — Cyphose congénitale. (*Beitr. Z. Klin. Chir.*, 1937, p. 595.)
- DREYFUS (Berne). — Microspondylie et son diagnostic. (*Zentralb. f. Chir.*, juin 1937, p. 1450.)
- DUCROQUET (R.). — Deux cas de gibbosités congénitale simulant le mal de Pott. (*Soc. Pédiat.*, 1929, 19 février, p. 113.)
- ELLIS (M.-D.). — Chondroostéodystrophie. Maladie de Brailsford-Morquio. (*Proceedings of the Royal Society of Medicine*, 1936, t. I, p. 160.)

- EVANS. — Anomalies du corps vertébral. (*American Journal of Roentgenology*, 1932, t. XXVII, p. 80.)
- FIEDLER. — Cas d'aplasie congénitale du sternum. (*Revue Orthopédique Slave*, 1937, t. XII, f. 4, p. 206.)
- FISCHER (H.). — Les platyspondylies ou syndrome de Lance. Les dysmorphies congénitales du rachis et leurs syndromes cliniques. (Paris, Vigot Fr., 1928, p. 39.)
- FRANGENHEIM. — Maladie du système osseux dans l'enfance. (*Neue Deutsch. Chir.*, vol. 10, édition Enke, 1913.)
- FROELICH et VIAL. — Platyspondylie généralisée. (*Société de Médecine de Nancy*, 6 mai 1936; in *Presse Médicale*, 19 août 1936, p. 1330.)
- GABRIELLE. — Platyspondylie traumatique. (Soc. Chirurgie de Lyon, 23 février 1928; in *Lyon Chirurgical*, 1928, p. 482.)
- GILES. — Anomalies vertébrales. (*Radiology*, 1931, p. 1262.)
- GOLDSTEIN et NIKIVOROV. — La maladie de Kaschin-Beck. (*Fortsch. ad. g. d. Röntg.*, 1931, vol. XLIII, p. 321.)
- GRENET. — Ostéomalacie infantile et tuberculose. (*Soc. Pédiatrie*, février 1934, p. 92.)
- GRUDZINSKI. — L'achondroplasie et ses formes atypiques. (*Fortsch. a. d. g. Röntgenth.*, 1928, vol. XXXVIII, p. 873.)
- GRYNFELT. — Ostéopsathyrose et rachitisme. (*Archives Fr.-Belges*, 1926, p. 1.)
- GUÉRIN et LA CHAPÈLE. — Chondrodystrophie avec élargissement et diminution de hauteur des vertèbres. (Platybrachyspondylie). (*Revue d'Orthopédie*, janvier 1938, t. XXV, n° 1, p. 23.)
- GUILLEMINET. — Platyspondylie généralisée chez une fillette de 12 ans, consécutive à un processus d'ostéomalacie. (Soc. de Chirurgie de Lyon, 28 septembre 1935; in *Lyon Chirurgical*, 1936, p. 227.)
- HARRENSTEIN. — Cyphose congénitale avec gibbosité résultant d'une malformation vertébrale. (*Zeitsch. f. Orthop. Chir.*,
- JONATA (R.). — Aspects macroscopiques particuliers de la colonne fœtale. (*Ateneo Parmense*, avril 1936, p. 173, t. VIII.)
- JUNGHaus. — Les malformations des corps vertébraux. (*Archiv. für Orthop. und Unfall. chir.*, t. XXXVIII, fasc. 1, p. 1.)
- KALLINS. — Classification des anomalies vertébrales. (*Archiv. für Orthop. und Unfall Chir.*, 1932, p. 287.)
- KOCHS. — Contribution à l'étude de la chondrodystrophie et de la chondromatose. (*Archiv. für Orthop. und Unfall Chir.*, t. XXXI, juin, 1932.)
- KRABBE. — L'achondroplasie et les cas pseudo-achondroplasiques. (*Revue Neurologique*, 1923, p. 127, t. I.)

- KREUZER (Edwig). — Sur l'ostéomalacie de la colonne vertébrale. (*Revue d'Orthop.*, 1930, p. 265.)
- LAGROT. — Le spina-bifida occulta postérieur lombo-sacré et la métamérisation des arcs du sacrum. (Thèse Alger, 1924.)
- LANCE. — Etude sur les platyspondylies. Platyspondylies localisées. Platyspondylies généralisées. (*Bull. et Mém. Soc. Nat. de Chirurgie*, 2 février 1927.)
- Sur le diagnostic des platyspondylies congénitales. Platyspondylie et microspondylie. Leur signification embryologique. (*Bull. et Mém. Soc. Nat. de Chirurgie*, 16 novembre 1927.)
- A propos de la platyspondylie. (*Bull. et Mém. Soc. Nat. de Chirurgie*, 11 novembre 1927.)
- Dystrophie osseuse généralisée. (*Soc. Pédiatrie*, 15 novembre 1921, p. 276.)
- Scoliose et spina-bifida lombo-sacré. (*Pédiatrie pratique*, janvier 1921.)
- Deux cas de cyphose avec gibbosité par anomalie osseuse congénitale. (*Revue d'Orthopédie*, janvier 1923.)
- Cyphose de l'adolescent avec atrophie du noyau épiphysaire d'une vertèbre. (*Bull. de la Soc. de Pédiatrie*, 1922, p. 43.)
- LASSERRE. — Sur un cas d'ostéomalacie infantile. (Société de Médecine et de Chirurgie de Bordeaux; 22 juin 1928; in *Gazette Hebdomadaire des Sciences Médicales de Bordeaux*, 12 août 1928, p. 514.)
- LE FORT. — Ostéomalacie infantile et tuberculose. (III<sup>e</sup> Congrès de la Société Italienne d'Orthopédie, Milan, 1902, p. 15.)
- LERI. — Affection des os et articulations. (Paris, 1926.)
- LEROY. — Cyphose chez un adolescent avec ossification des disques interosseux. (*Revue d'Orthopédie*, 1934, p. 55.)
- LESNE. — Ostéomalacie héréditaire. (*Soc. de Pédiatrie*, avril 1934, p. 220.)
- LEVESQUE. — Ostéomalacie chez un nourrisson de moins d'un an. (*Société de Pédiatrie*, 1934, p. 203.)
- LIÈVRE. — Ostéose parathyroïdienne et les ostéopathies chroniques. (Thèse, 1931.)
- LINDEMANN. — Cyphose congénitale. (*Revue d'Orthopédie*, mars 1932, p. 162.)
- MARIQUE et MEYERS-PALGEN. — Le bloc vertébral lombaire. (*Revue d'Orthopédie*, juillet 1935, p. 315.)
- MARTILLOTTI. — Cas complexe de malformations congénitales. (*Pédiatrina*, mai 1936, t. XXXIV, p. 441.)

- MARZIANI (R.). — Sur les soi-disant platyspondylies. (1° XXII<sup>e</sup> Congrès de la Soc. Itali. d'Orthopédie; 2° *Zeitschrift f. orthop. chir.*, t. LVI, fasc. 3, p. 446, 31 fig.; 3° *Archivio di ortopedia*, 1932, p. 247.)
- MASSART et VIDAL-NAQUET. — Chirurgie de l'appareil moteur (1938).
- MASSIAS. — Platyspondylie congénitale et tassement traumatique des corps vertébraux. (Thèse Lyon, 1927.)
- MAUCLAIRE. — Platyspondylie et traumatisme. (*Bull. et Mém. Soc. de Chirurgie*, Paris, 1927, 9 novembre.)
- MAURIC. — Le disque intervertébral. (Paris, Masson, 1933, p. 54.)
- MEYER (H.-F.) and BRENNEMANN (J.-A.). — Dystrophie osseuse rare (Morquio). (*Ann. J. dis. Child.*, XLII, 123, 1932.)
- MOREAU. — Les platyspondylies. (*Archives Franco-Belges de Chirurgie*, juin 1926, p. 887.)
- MORQUIO. — Sur une forme de dystrophie osseuse familiale. (a) *Société de Pédiatrie*, 19 février 1929, p. 145; a) *Archives de Médecine des Enfants*, mars 1929, n° 3, p. 129.)
- MOUCHET (A.). — Platyspondylie congénitale et accident du travail. (*Bull. et Mém. Société de Chirurgie*, Paris, 1927, 1<sup>er</sup> juin.)
- MOURIQUAND. — Ostéomalacie infantile. (Traité de Médecine des Enfants.)
- NILSONNE (Harod). — Quelques transformations particulières des corps vertébraux dans une famille. (*Acta Chirurg. Scandinavica*, Bd. 62, S. 550.)
- NOVÉ-JOSSERAND et POUGET. — Forme spéciale de coxa-vara congénitale avec platyspondylie. (*Lyon Chirurgical*, 1934, p. 469.)
- NOVÉ-JOSSERAND et TAVERNIER. — Tumeurs malignes des os.
- OKOUEK. — Cyphose congénitale et restes de la chorde. (*Zentralb. f. Neuroch.*, janvier 1937, page 39.)
- OPPENHEIMER (Albert). — Platyspondylie aortosclérotica. Maladie particulière de la colonne vertébrale. (*Journal of Bone and joint Surgery*, 1937, I, 19, p. 1007.)
- ODARD (H.) et COUREAUD. — Le diagnostic dans les affections de la colonne vertébrale. (Paris, Masson, 1928, p. 235.)
- PACHNES. — Cypho-scoliose congénitale, cas rare. (*Bull. et Mém. de la Soc. Piémontaise de Chirurgie*, 1935, p. 1071.)
- PEABODY (C.-W.). — Malformations congénitales de la colonne vertébrale. (*Journal of Bone and joint Surgery*, 1927, p. 79, t. IX.)
- PERUSSIA (Milan). — Contribution à l'étude radiographique des anomalies congénitales du rachis. (*Chir. degli. org. di movimento*, 6 juillet 1926.)

- PORACK. — a) L'achondroplasie. (*Nouvelles Archives d'Obstétrique et de Gynécologie*, 1889, 90.)  
— b) L'achondroplasie partielle (la forme fruste humérale). (*Ann. de Médecine*, XVIII, 179, 1925.)
- PUTTI. — Les déformations congénitales de la colonne vertébrale. (*Fortschr. auf dem gehete der Röntgenstrahlen*, 1910, 15, 70.)
- RECCANDE (M.-A.). — Contribution à l'étude de anomalies de développement du rachis. (*Revue d'Orthopédie*, 1931, t. XVIII, p. 674.)
- RENAUDER (A.). — Somatoschisis. Hémispondyle. (*Acta Radiologica*, t. X, p. 588, 1929.)
- ROBINOVITCH et MUSCHIN. — (*Russian Journal der. chir. geg.*, 1928.)
- ROGER (J.-P.). — Dyschondroplasie à forme hémiplegique pure. (*Laval Médical*, vol. II, n° 9, novembre 1937, page 237.)
- RUGGLES. — Dwarfism due disordered epiphyseal development. (*American Journal of Roentgenology*, 1931, p. 91, vol. XXV.)
- SNOKE (P.-O.). — Chondro-dystrophie fœtale. Une étude radiologique de quatre cas (deux chez le père et la fille). (*American J. Roentgenology*, XXIX, 31, 1933.)
- SCHRÄDER. — Ostéochondrite de la colonne vertébrale. (*Zblt. chir.*, 1931, p. 335.)
- SCHMORL et JUNGHAUS. — Le rachis normal et pathologique en radiologie. (Leipzig, 1932.)
- SETH HIRSCH (New-York). — Ostéochondro-dystrophie généralisée. (*Journal of Bone and Joint Surgery*, avril 1937, vol. XIX, n° 2, p. 297.)
- SHAPIRA (Carlo). — Sur quelques formes rares de malformations congénitales du rachis (synostose vertébrale, cyphose congénitale). (*Chir. degli. org. di Novimonte*, vol. XXII, fasc. 1, mai 1936, p. 39.)
- SILVERSKIÖLD NILS. — Sur la question de l'achondroplasie atypique et de sa forme périphérique. (*Acta Radiologica*, 1926, p. 223.)  
— Une forme fruste de chondrodystrophie avec modifications simulant quelques-unes des « malacies locales ». (*Acta Radiologica*, 20 mars 1925, n° 17, p. 45.)
- SORREL. — Deux cas d'agénésie des disques et des corps vertébraux dorsaux. (*Soc. Pédiatrie*, novembre 1935, p. 557.)  
— Pott sans altération des disques. (*Revue Neurologique*, juillet 1926.)
- SORREL et PARIN. — Double spina-bifida antérieur. (*Bull. de la Société Anatom.*, juin 1920.)
- SORREL et SORREL-DEJERINE. — Lésions non-traumatiques, in Atlas de Radiographie osseuse. (Paris, Masson, 1931, vol. 2, p. 313.)
- SOUQUES. — Achondroplasie familiale. (*Revue Neurologique*, 1912, t. II, p. 131.)

- TAVERNIER et MASSIAS. — Le diagnostic entre la platyspondylie congénitale et le tassement traumatique des corps vertébraux. (*Revue d'Orthopédie*, 1930, t. XVII, p. 25.)
- TCHOUGOUNOFF et SOURKOFF. — Sur la question de la pathogénie et des formes cliniques de l'achondroplasie. (*Revue Neurologique*, 1924, t. II, p. 253.)
- TRÈVES. — Gibbosité pseudo pottique d'origine congénitale. (*Soc. Pédiatrie*, 1929, p. 119.)
- VALENTIN. — Chondrodystrophie atypique. Ostéochondropathie multiple. (*Zblt. f. chir.*, 1930.)
- VAN NECK. — Ostéomalacie sarcomateuse prise pour un mal de Pott. (Société Belge d'Orthopédie, 20 novembre 1926; in *Archives Franco-Belges*, 1926.)
- VINCENT et GIROIRE. — Ostéomalacie vertébrale diffuse chez des cancéreux. (*Revue Neurologique*, 1925, p. 374.)
- WAHREN (H.). — Achondroplasie atypique. (*Acta Orthop. Scandinavica*, II, 87, 1931.)
- WEILL (Breslau). — Platyspondylie généralisée. (XXIII<sup>e</sup> Congrès de la Société Orthopédique Allemande, 1928.)
- WRIGHT. — Ostéochondrite généralisée. (*Proc. Roy. Soc. Méd.*, XXIV, part. I., 283, 1931.)
- YVIN (Roscoff). — Platyspondylie généralisée avec ostéopoeilie localisée. (*Revue d'Orthopédie*, 1936, p. 683.)
- ZANOLI (Raffaele). — Cyphose congénitale. (*Archivio di medicina e chirurgica*, février 1936.)
- ZIKEEF (Smolensk). — La maladie d'Ollier et la place qu'elle occupe dans l'ordre des maladies du système des os. (*Journal de Chirurgie*, t. L, n° 5, novembre 1937, p. 621-637.)



## TABLE DES MATIÈRES

|                                           |    |
|-------------------------------------------|----|
| Définition et limites de notre étude..... | 9  |
| Plan du travail .....                     | 11 |

### *Première partie : LA BRACHYSPONDYLIE*

|                                                              |    |
|--------------------------------------------------------------|----|
| Terminologie. Définition. Etude clinique.....                | 15 |
| Etude radiologique. ....                                     | 16 |
| Les malformations vertébrales associées d'un autre ordre.... | 19 |
| Autres malformations osseuses .....                          | 28 |
| Les malformations régionales .....                           | 32 |
| Embryologie des corps vertébraux.....                        | 32 |
| Pathogénie de la microspondylie.....                         | 34 |
| Résumé. . . . .                                              | 36 |

### *Deuxième partie : LA PLATYSPONDYLIE GÉNÉRALISÉE*

|                              |    |
|------------------------------|----|
| Introduction. . . . .        | 39 |
| Historique. . . . .          | 39 |
| Conception personnelle ..... | 40 |

#### Chapitre I

|                                                           |    |
|-----------------------------------------------------------|----|
| Les platyspondylies généralisées congénitales.....        | 43 |
| Etude clinique. ....                                      | 43 |
| Etude radiologique. ....                                  | 44 |
| Les recherches de laboratoire.....                        | 45 |
| Observation de platyspondylie généralisée .....           | 45 |
| Formes cliniques de platyspondylie congénitale.....       | 53 |
| I. — Platyspondylie généralisée sans cyphose.....         | 53 |
| II. — Platyspondylie généralisée familiale .....          | 57 |
| III. — Platyspondylie généralisée avec brachyspondylie .. | 60 |
| Conclusions. . . . .                                      | 60 |

## Chapitre II

|                                                   |     |
|---------------------------------------------------|-----|
| Les dystrophies vertébrales congénitales .....    | 63  |
| Introduction. . . . .                             | 63  |
| La maladie de Silfverskiöld .....                 | 65  |
| Etude clinique. ....                              | 65  |
| Etude analytique. ....                            | 66  |
| Etude radiologique. ....                          | 70  |
| Formes cliniques. ....                            | 77  |
| I. — Forme généralisée complète. ....             | 77  |
| II. — Formes associées. ....                      | 90  |
| a) Forme associée à la dysplasie périostale. .... | 90  |
| b) Forme associée à la chondrodystrophie. ....    | 94  |
| III. — Formes localisées .....                    | 96  |
| Conclusions. . . . .                              | 97  |
| Etiologie et pathogénie .....                     | 99  |
| Physiologie pathologique .....                    | 102 |

## Chapitre III

|                                              |     |
|----------------------------------------------|-----|
| Ostéomalacies vertébrales congénitales. .... | 105 |
| Conclusions. ....                            | 113 |
| 1. — La brachyspondylie .....                | 113 |
| 2. — La platyspondylie généralisée. ....     | 115 |
| BIBLIOGRAPHIE. ....                          | 119 |



